



**UNIVERZITA KARLOVA**  
**1. lékařská fakulta**

Studijní program: Ošetrovatelství

Studijní obor: Všeobecná sestra

**Terezie Paterová**

Edukace pacientů s homocystinurií

Education of patients with homocystinuria

Bakalářská práce

Vedoucí práce: Mgr. Miluše Kulhová

Konzultant: prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc.

Praha, 2018

**Prohlášení:**

Prohlašuji, že jsem závěrečnou práci zpracovala samostatně a že jsem řádně uvedla a citovala všechny použité prameny a literatury. Současně prohlašuji, že práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému meziuniverzitního projektu Theses.cz za účelem soustavné kontroly podobnosti kvalifikačních prací.

V Praze, 30. 03. 2018.

TEREZIE PTEROVÁ

.....

Podpis

### **Identifikační záznam**

PATEROVÁ, Terezie. *Edukace pacientů s homocystinurií*. [Education of patients with homocystinuria]. Praha, 2018. s. 91, 6 příl. Bakalářská práce (Bc.). Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Ústav teorie a praxe ošetrovatelství. Vedoucí práce Kulhavá, Miluše.

## ABSTRAKT

Bakalářská práce se zabývá problematikou edukací pacientů a rodičů nezletilých pacientů s onemocněním homocystinurie. Je zaměřená na edukační roli sestry v metabolické ambulanci, kde jsou tyto pacienti dispenzarizováni. Teoretická část popisuje dědičné metabolické poruchy (DMP), zvláště homocystinurii a charakterizuje edukace obecně i edukace zaměřené na pacienty s homocystinurií. Praktická část byla realizována dotazníkovým šetřením u pacientů a rodičů (zákonných zástupců) nezletilých pacientů anonymním nestandardizovaným dotazníkem vlastní konstrukce. Kritériem pro oslovení a výběr respondentů byla potvrzená diagnóza homocystinurie. Vzhledem k malé incidenci (1:83 000) tohoto onemocnění v České republice (ČR), bylo respondentů dvacet.

Cílem výzkumu bylo zjistit, jsou-li tyto pacienti dostatečně a srozumitelně edukováni a jsou-li pacientem preferovány jiné formy edukací v této oblasti, než byly doposud používány. Jednotlivé položky výzkumu jsou podrobně vyhodnoceny a zpracovány formou grafů a tabulek.

Z výsledků dotazníkového šetření vyplynulo, že edukace jsou prováděny srozumitelnou formou a pacienti považují edukace za významnou součást léčby. Ze strany pacientů byla vyjádřena spokojenost s formou, průběhem i obsahem edukací. Bylo však také zjištěno, že pacienti nemají dostatečné informace potřebné ke zvládnutí jejich závažného onemocnění, a proto je zapotřebí se na tuto oblast více zaměřit a pacienty v ní znovu reedukovat. Na podkladě tohoto výzkumného šetření byla pro pacienty s homocystinurií aktualizována edukační brožurka, do které jsme zahrnuli věci nové, které se ve výzkumném šetření ukázaly jako nedostatečně probírané.

**klíčová slova:** edukace, pacient, homocystinurie

## **ABSTRACT**

My bachelor thesis deals with the issue of education of patients and parents of underage patients with homocystinuria. It focuses on the nursing role of a nurse in a metabolic ambulance, where these patients are dispensarized. The theoretical part describes inherited metabolic disorders (IMD), especially homocystinuria, and characterizes general education as well as education aimed at patients with homocystinuria. The practical part was realized by questionnaire survey of patients and parents (legal representatives) of minors by anonymous non-standardized questionnaire of my own composition. The criterion for addressing and selecting respondents was the confirmed diagnosis of homocystinuria. Due to the small incidence (1:83 000) of this disease in the Czech Republic (CR), there were twenty respondents.

The aim of the research was to find out if these patients are sufficiently educated and if the patients prefer other forms of education in this area than they have been used to date. The individual results of research were analyzed and presented in the form of graphs and tables.

The results of the questionnaire survey showed that education is realized in a comprehensible form, and patients consider education as an important part of the treatment. Patients were satisfied with the form, course and content of education. However, it has also been found that patients do not have enough information to manage their severe disorder, so there is a need to focus more on patients and re-educate patients. Based on this research, an education brochure has been updated for homocystinuria patients, including new information that have proved inadequate in the research.

**keywords:** education, patient, homocystinuria

## **Poděkování**

Ráda bych poděkovala Mgr. Miluši Kulhavé za vedení mé bakalářské práce, za cenné rady a připomínky při jejím zpracování. Poděkování patří i prof. MUDr. Jiřímu Zemanovi za odborné konzultace a děkuji i všem respondentům dotazníku za jejich účast při výzkumném šetření a děkuji těm, kteří mě při studiu a psaní práce podporovali.

# Obsah

<b>1</b>	<b>Úvod .....</b>	<b>9</b>
<b>2</b>	<b>Dědičné metabolické poruchy .....</b>	<b>10</b>
2.1	Výskyt a diagnostika DMP .....	10
2.2	Dělení a příznaky DMP .....	11
2.3	Terapie DMP.....	122
2.4	Prevence a prognóza DMP .....	12
<b>3</b>	<b>Homocystinurie .....</b>	<b>13</b>
3.1	Klasifikace a klinické příznaky .....	13
3.2	Dědičnost, incidence a diagnostika .....	14
3.3	Terapie a monitoring kompenzace .....	14
3.4	Prognóza, komplikace a kvalita života .....	15
<b>4</b>	<b>Edukace .....</b>	<b>17</b>
4.1	Základní pojmy v edukaci .....	17
4.2	Cíle edukace .....	18
4.3	Zásady edukace a didaktické prostředky .....	19
4.4	Formy, metody a typy edukace.....	20
4.5	Edukační proces .....	22
4.6	Faktory ovlivňující edukaci .....	23
<b>5</b>	<b>Edukační role sestry u pacientů s homocystinurií.....</b>	<b>25</b>
5.1	Schopnosti a požadavky na sestry edukátorky .....	25
5.2	Specifika a význam edukace pacienta s homocystinurií .....	26
5.3	Nácvik odběru suché krevní kapky.....	27
5.4	Význam diety.....	27
<b>6</b>	<b>Cíle výzkumného šetření .....</b>	<b>28</b>
<b>7</b>	<b>Metodologie výzkumu a realizace výzkumného šetření.....</b>	<b>29</b>
<b>8</b>	<b>Charakteristika výzkumného vzorku .....</b>	<b>31</b>
<b>9</b>	<b>Zpracování dotazníkového šetření .....</b>	<b>34</b>
<b>10</b>	<b>Vyhodnocení výsledků .....</b>	<b>47</b>
<b>11</b>	<b>Diskuze .....</b>	<b>49</b>
11.1	Návrhy pro praxi.....	50

<b>12 Závěr.....</b>	<b>52</b>
<b>13 Seznam použité literatury .....</b>	<b>53</b>
Seznam zkratk .....	56
Seznam grafů.....	57
Seznam tabulek.....	58
Přílohy .....	59



# 1 Úvod

Téma bakalářské práce Edukace u pacientů s homocystinurií jsem si vybrala z důvodu velké aktuálnosti edukací u pacientů s DMP a členů jejich rodin. Po diagnostice onemocnění je hlavní a nejdůležitější podmínkou pro zahájení léčby, při které má všeobecná sestra spolu s nutričním terapeutem nenahraditelnou a nezastupitelnou roli. Edukací je zapotřebí při zachytu onemocnění, v průběhu celoživotní léčby, která se mění v závislosti na věku, růstu, vývoji a vzdělání pacienta, ale např. i v průběhu akutních respiračních a gastrointestinálních onemocnění, která si vyžadují změnu terapie. Neméně důležité jsou i reedukace již diagnostikovaných pacientů v případě snížené spolupráce (compliance) a individuální přístup při přípravě na eventuální graviditu a v průběhu gravidity, kdy je nutno přihlížet k metabolickým potřebám plodu.

Z uvedeného tak vyplývá, že všeobecná sestra i nutriční terapeut v „metabolickém týmu“, který zajišťuje komplexní péči o pacienty s homocystinurií, musí být v problematice DMP velmi dobře vzdělaná a orientovaná, protože podává odbornou péči pacientům se speciálními potřebami ve velkém rozsahu. Musí znát věkové parametry pro růst a vývoj dětí i parametry vnitřního prostředí, které se týkají hladin a referenčních rozmezí aminokyselin methioninu a homocysteinu v krvi.

Dobře edukovaný pacient s homocystinurií je i přes určitá omezení, která jeho nemoc přináší, včetně celoživotní potřeby dodržovat dietu, schopen vést kvalitní život. Dopad „non-compliance“ léčby, tedy v našem případě nedodržování doporučené dietní léčby, vede k závažným a většinou nevratným změnám na zdravotním stavu pacienta. Je tedy nezbytné pacienty vést k zájmu o své onemocnění, aby pochopili jeho podstatu, příčinu a znali rizika i důsledky nedodržování terapie.

Pacient žije s homocystinurií celý život, onemocnění nelze zatím vyléčit, proto je důležité mít je pod kontrolou dodržováním předepsané diety, pravidelným sledováním hladin methioninu v krvi a snažit se vést život bez fyzického a psychického vypětí. Součástí komplexní péče metabolického centra, kde jsou tito pacienti dispenzarizováni, jsou i odborná vyšetření psychologů, neurologů či oftalmologů, jejichž cílem je snaha zajistit podmínky, které pacientovi se závažným metabolickým onemocněním umožní přijatelnou kvalitu života.

Předložená bakalářská práce má dvě hlavní části. Základní teoretická část práce je zaměřena na problematiku dědičných metabolických poruch, především homocystinurii, a na edukace u pacientů s homocystinurií a jejich individualitu. Praktická část se opírá o kvantitativní výzkum provedený dotazníkovým šetřením. Cílem tohoto výzkumu bylo zmapovat rozsah znalostí pacienta získaných při edukacích realizovaných ve specializované ambulanci, kde jsou pacienti sledováni a zjistit spokojenost pacientů s jejich obsahem i formou.

## 2 Dědičné metabolické poruchy

Dědičné metabolické poruchy jsou molekulární choroby vznikající mutací genetické informace, která vede k poruše funkce některého enzymu, strukturálního proteinu, transportního proteinu, tRNA nebo rRNA. Porucha metabolismu nastává v situaci, kdy snížená aktivita některého enzymu, či jeho chybění, které je geneticky podmíněno, způsobí natolik závažnou nerovnováhu v biochemických pochodech, že v tkáních organismu vzniká hromadění substrátu či jeho patologických metabolitů, nebo chybění produktu (Honzík & Zeman, 2013, Magner, 2016). DMP tvoří skupinu >1000 většinou závažných onemocnění, která se významně podílejí na nemocnosti a úmrtnosti dětí i dospělých

### 2.1 Výskyt a diagnostika DMP

DMP patří do skupiny tzv. vzácných onemocnění. I přes to se pro svůj celkově velký počet předpokládá, že postihují až 1 % populace. Skupiny DMP s nejvyšším výskytem jsou uvedeny v tabulce č. 1.

Tabulka 1 Skupiny DMP s nejvyšším výskytem v populaci

Skupiny DMP	Počet různých onemocnění	Odhadovaný výskyt v populaci
Dyslipidemie/hyperlipidemie	> 21	1: 300
Poruchy metabolismu purinů a pirimidinů	> 35	1: 500
Mitochondriální onemocnění	> 260	> 1: 3500
Poruchy metabolismu aminokyselin a organické acidurie	> 61	>1: 4000
Lysosomální onemocnění	> 60	> 1:8000
Poruchy $\beta$ -oxidace mastných kyselin	17	> 1: 10 000
Porfyrie	8	> 1: 10 000
Dědičné poruchy glykosylace	> 100	> 1: 15 000
Peroxisomální onemocnění	> 18	> 1: 25 000

(převzato z Honzík & Zeman, 2016, s. 8)

DMP jsou diagnostikovány zejména v novorozeneckém a kojeneckém věku, ale mohou se projevit v jakémkoliv období od prenatálního až do období stáří. Za kritická období jsou považována novorozenecký věk, přechod z kojení na umělou stravu s vyšším příjmem bílkovin, adolescence, gravidita nebo období těsně po porodu. Včasná diagnostika DMP je důležitá nejen pro brzké zahájení léčby, ale může pacienta uchránit i od zbytečných vyšetření. U některých typů DMP sice současná léčba není příliš účinná, ale u mnoha pacientů lze pomocí preventivních opatření zpomalit nástup nebo progresi nasedajících komplikací základního metabolického onemocnění (Honzík & Zeman, 2016, Magner, 2013). Především lze ovlivnit progresi ortopedických či kardiologických komplikací.

V ČR v současnosti umožňuje aktivní a celoplošné vyhledávání patnácti různých DMP včetně homocystinurie a dalších tří nemocí - kongenitální hypothyreózy, kongenitální adrenální hyperplasie a cystické fibrózy, novorozenecký screening, který se provádí laboratorním vyšetřením suché krevní kapky krve odebrané mezi 48–72 hodinou po narození dítěte na speciální filtrační kartičku (Huemer, 2015, Kožich & Zeman, 2010). Jím by měla být zachycena v prvním týdnu života většina pacientů s některou ze screenovaných DMP. Mírné formy nemoci nemusí být však několik dní po narození jedince zachytitelné. Z tohoto důvodu je nutné u každého pacienta při nejasné příčině vzniku a klinických příznacích pomýšlet i na možnost DMP, a to i v případě předchozího negativního screeningu pro příslušnou nemoc.

Diagnostika velké skupiny ostatních DMP je založena na tzv. selektivním screeningu nebo na speciálních laboratorních analýzách na biochemické či molekulární úrovni, které se provádí u pacientů, u kterých ošetřující lékař vyslovil podezření, že se může jednat o DMP (Fernandes, 2008). Konkrétní diagnostika pak probíhá na úrovni metabolitů, enzymu/proteinu, DNA/RNA a tkáně/buňky. Diagnóza DMP by měla být vždy potvrzena příslušným laboratorním vyšetřením na takové úrovni, aby v budoucnu bylo možné každé postižené rodině zajistit genetické poradenství a v případě potřeby i prenatální diagnostiku (Hoffmann, 2008, Ješina, 2015).

## 2.2 Dělení a příznaky DMP

DMP představují velice heterogenní skupinu chorob, které mohou probíhat buď jako **akutní život ohrožující onemocnění**, nebo jako **pomalu progredující onemocnění**, které postupně vede k poruchám funkce životně důležitých tkání. Závažnost příznaků závisí na typu molekulárního defektu a zbytkové aktivitě nebo funkci postiženého enzymu či proteinu (Honzík & Zeman, 2013).

DMP lze dělit podle patofyziologie na několik skupin:

- a) poruchy velkých komplexních molekul (např. lyzozomální onemocnění)
- b) poruchy projevující se akutní intoxikací (např. organické acidurie)
- c) poruchy energetického metabolismu (např. poruchy  $\beta$ -oxidace mastných kyselin).

Podle rychlosti, s jakou klinické příznaky u DMP nastupují, se mohou dělit na akutní a chronické a podle počtu postižených tkání na DMP multisystémové a DMP postihující jednu tkáň nebo orgán. U malých dětí a kojenců se DMP projevují nejčastěji jako akutní rozvrat vnitřního prostředí při současném horečnatém onemocnění doprovázeném nechutenstvím, zvracením nebo průjmem, který vede ke křečím a poruše vědomí s akutním selháním jater, srdce nebo ledvin. Pomalu a chronicky probíhající DMP se projevují neprosíváním, poruchou růstu, opožděným psychomotorickým vývojem, pomalu progredující hepatosplenomegalií (zvětšení jater a sleziny), kardiomyopatií, poruchami zraku, sluchu atd. (Honzík & Zeman, 2016).

## 2.3 Terapie DMP

Léčebné přístupy u DMP se neustále vyvíjejí. Zhruba jednu třetinu DMP lze v současné době léčit nebo alespoň příznivě ovlivnit. Předpokladem léčby pacientů s DMP je dobrá znalost patogeneze nemoci, zároveň záleží na typu choroby a v neposlední řadě se zohledňuje i klinická závažnost. Léčebný přístup se liší u akutních projevů DMP, kdy je zapotřebí urgentního odstranění nahromaděných toxických látek z těla a rychlé doplnění energetických zdrojů pro metabolismus (například glukóza). Z dlouhodobého hlediska je u velké většiny pacientů s DMP nutná přísná dietoterapie (Sadubray, 2016). Například u pacientů s homocystinurií se jedná o dietu se sníženým příjmem přirozených bílkovin, kterou je třeba suplementovat umělou směsí esenciálních aminokyselin (AMK) bez methioninu, nebo u pacientů s poruchou  $\beta$ -oxidace mastných kyselin se používá dieta s omezením tuků (Ješina, 2015).

Metodou volby pro léčbu pacientů s některými poruchami metabolismu je enzymová substituční terapie například u Gaucherovy nemoci, transplantace hematopoietických kmenových buněk u těžkých forem mukopolysacharidózy typ I, nebo transplantace jater (např. u těžkých forem poruch cyklu močoviny). U menší části metabolických onemocnění pomáhají v léčbě i vysoké dávky vitamínů. Právě u některých pacientů s mírnější formou homocystinurie se uplatňují megadávky vitamínu B<sub>6</sub> (Pyridoxinu). U některých kriticky nemocných pacientů se v akutní fázi nemoci využívá hemodiafiltrace či hemofiltrace s cílem odstranit z organismu nahromaděné toxické látky. Dopad léčby u jednotlivých pacientů s DMP je sice individuální, ale včasná léčba je u řady pacientů s DMP účinná (Honzík a Zeman, 2016).

## 2.4 Prevence a prognóza DMP

Primární prevence vzhledem ke genetickému původu onemocnění není možná. Sekundární prevence spočívá ve včasné diagnostice, příkladem jsou novorozenecké screeningové programy. V rizikových rodinách uplatňujeme prenatální vyšetření. Rozvíjí se i preimplantační diagnostika (Kožich & Zeman, 2010).

Prognóza pacientů s DMP závisí na typu a tíži onemocnění. Vývoj nových technologií umožnil přípravu nových léčebných metod. U řady onemocnění je již prognóza pacienta dobrá až velmi dobrá, nezbytným předpokladem je však dostupnost kvalitních potravin pro zvláštní lékařské účely a dalších léků včetně enzymů pro substituční terapii. Nezbytnou součástí léčby, která prognózu ovlivňuje je i dostatečná kompenzace ze strany pacientů s DMP.

### 3 Homocystinurie

Homocystinurie je závažná dědičně podmíněná porucha metabolismu aminokyselin, které přinášejí do organismu síru (Skovby, 2010). Je způsobena nejčastěji deficitem aktivity cystathion  $\beta$ -syntázy (CBS) enzymu, který se v organismu podílí na přeměně sirné aminokyseliny methioninu na cystein. U pacientů s poruchou aktivity CBS dochází v jejich tkáních a tělesných tekutinách ke hromadění aminokyseliny methioninu a ke hromadění aminokyseliny homocysteinu (Nyhan, 2012). Vzácnou formou onemocnění je tzv. remethylační forma homocystinurie s poruchou zpětné přeměny molekuly homocysteinu na aminokyselinu methionin.

Metabolismus homocysteinu je závislý i na kofaktorech, mezi které patří kyselina listová a vitamíny B<sub>6</sub> a B<sub>12</sub>. Zatímco deficit vitamínu B<sub>6</sub> je v našich podmínkách zcela raritní, nedostatek vitamínu B<sub>12</sub> je běžný a obvykle vede ke zvýšené hladině homocysteinu. Proto je u všech pacientů se zvýšenou hladinou homocysteinu v krvi nutné odlišit primární homocystinurii od remethylační poruchy a sekundární homocystinurie (Honzík & Zeman, 2016).

#### 3.1 Klasifikace a klinické příznaky

Podle klinických příznaků a efektu léčby se rozlišují dvě formy onemocnění. První forma, **vitamín B<sub>6</sub> – senzitivní**, se vyznačuje zbytkovou aktivitou enzymu CBS. Při podávání vysokých dávek vitamínu B<sub>6</sub>, kofaktoru CBS, se natolik zvýší enzymová aktivita, že se hladina homocysteinu upraví. Léčba pomocí vitamínu B<sub>6</sub> však musí být celoživotní. Druhá forma, homocystinurie **vitamín B<sub>6</sub> – rezistentní**, s prakticky nulovou aktivitou enzymu CBS. V tomto případě ani podávání sebevětších dávek vitamínu B<sub>6</sub> aktivitu CBS nezvýší, takže extrémně vysokou hladinu homocysteinu lze snížit jen dietními opatřeními. Rozdíly mezi oběma formami homocystinurie jsou vyvolány různým dopadem mutací na kvalitu enzymu (Kimura, 2011).

##### *Těžké formy – objevující se v dětství*

V důsledku závažné poruchy CBS se mohou těžké formy projevit u neléčených dětí již v kojeneckém, batolecím nebo předškolním věku. Přesto lze již u malých dětí v prvních měsících života prokázat laboratorně v krvi nebo moči nahromadění některých pro homocystinurii typických metabolitů, podle nichž se dá určit typ onemocnění. Na tom je založen i novorozenecký screening. Pokud není zahájena včasná léčba, rozvine se celá řada příznaků (Honzík, 2011, Huemer, 2015).

Mezi nejčastější příznaky patří **postížení centrálního nervového systému**. Asi u 60 % pacientů dochází ke zpomalení psychomotorického vývoje a prohlubující se mentální retardaci nebo psychiatrickým problémům (Garcia-Cazorla et al., 2009). Polovina pacientů má patologické změny při elektroencefalografickém vyšetření. Velice časté je **postížení očí** s dislokací obou čoček, výrazná krátkozrakost, ale i glaukom, či odchlípení sítnice. U řady pacientů s homocystinurií bylo první klinické podezření vysloveno právě na oční ambulanci (Hoffmann, 2008). Dalším klinickým projevem je **skeletální postížení** s projevy metabolické osteopatie, která se vyznačuje osteoporózou, skoliózou, zhroucením obratlů a náchylností k patologickým kostním zlomeninám. Pro pacienty s

homocystinurií je typická vysoká postava a tzv. pavoučkové prsty, podobně jako u pacientů s Marfanovým syndromem. Nejzávažnější a život ohrožující je **postižení cévního systému**, které se u pacientů s homocystinurií projevuje tromboembolickými komplikacemi, mezi které patří hluboká žilní trombóza, embolické příhody či cévní mozková mrtvice. Prognóza je ovlivněna místem a rozsahem cévního uzávěru (Magner et al., 2011).

#### *Mírné formy (adultní) – objevující se v dospělosti*

U neléčených pacientů s mírnější formou homocystinurie se mohou příznaky nemoci projevit až v dospělosti. Nejčastěji se jedná o opakované tromboembolické příhody, které však mohou mít závažný dopad, pokud se jedná o cévní řečiště v mozku. U této skupiny nemocných většinou chybí postižení očí a skeletu (kostí). Předpokládá se, že u řady pacientů s touto formou homocystinurie není diagnóza vůbec stanovena (Magner, 2013).

### **3.2 Dědičnost, incidence a diagnostika**

Dědičnost homocystinurie je autosomálně recesivní. Výskyt klasické homocystinurie v České republice je 1:15 – 30 000 živě narozených dětí, ale u sekundární homocystinurie z deficitu vitamínu B<sub>12</sub> nebo folátu je frekvence mnohem vyšší (Honzík & Zeman, 2013).

V současné době je diagnostika homocystinurie v ČR součástí novorozeneckého screeningu. U starších pacientů je podezření na homocystinurii vysloveno na podkladě klinických projevů a laboratorního nálezu zvýšené koncentrace homocysteinu a methioninu v krvi. Diagnózu primární homocystinurie je třeba potvrdit na enzymatické i molekulární úrovni. Prenatální diagnostika u tohoto onemocnění je dostupná (Saudubray, 2016).

### **3.3 Terapie a monitoring kompenzace**

Cílem léčby pacientů s homocystinurií je snaha o snížení vysoké hladiny homocysteinu a methioninu v krvi. Asi polovina pacientů s deficitem CBS s pyridoxin senzitivní formou příznivě reaguje na podávání vitamínu B<sub>6</sub> v dávce 180–450 mg/den. Léčba musí být dlouhodobá a efekt léčby, kde se hladiny homocysteinu a methioninu upraví na normální hodnoty, se dostavuje až po několika týdnech. Součástí léčby je podávání malé dávky kyseliny listové (cca 7,5 mg/týden). U pacientů, kteří mají pyridoxin rezistentní formu, musí být zahájena a dodržována celoživotní dietoterapie nízkobílkovinnou dietou se sníženým obsahem methioninu. Nízkobílkovinná dieta musí být suplementována směsí esenciálních aminokyselin bez methioninu. Hladinu methioninu lze částečně snížit i pomocí betainu (preparát Cystadene), který zvyšuje remethylaci homocysteinu zpět na methionin. Denní dávka betainu je cca 3–9 g/den (Honzík & Zeman, 2013).

Důležitou součástí léčby jsou pravidelné ambulantní kontroly a metabolická vyšetření, při kterých se sleduje hladina homocysteinu, methioninu i dalších aminokyselin v krvi. Monitorovat je třeba i hladiny vitamínu B<sub>12</sub> a folátů. Při každé ambulantní návštěvě probíhají zároveň i edukace pro udržení

dobré kompenzace pacientů. Závažnost onemocnění vyžaduje u každého pacienta individuální edukační přístup (Kumar, 2016).

U pacientů s homocystinurií **vitamín B<sub>6</sub> – senzitivní** formou se léčbou snažíme snížit hladinu celkového homocysteinu pod 30  $\mu\text{mol/l}$  a u pacientů s formou **vitamín B<sub>6</sub> – rezistentní** pod 80  $\mu\text{mol/l}$ . Pro zlepšení kvality života si pacient může sám doma odebrat suchou krevní kapku na filtrační papírek a poslat do laboratoře poštou. Požadované hodnoty ze suché krevní kapky se pohybují v rozmezí 5–50  $\mu\text{mol/l}$  pro methionin a do 10  $\mu\text{mol/l}$  pro homocystein.

U zdravé populace je normální hladina methioninu v krvi v rozmezí 5–50  $\mu\text{mol/l}$  a hladina homocysteinu 5–10  $\mu\text{mol/l}$ . Nutná jsou i hematologická vyšetření, pravidelné kontroly u očního lékaře, popř. i u ortopeda, klinického psychologa či neurologa (Schiff, 2012).

### 3.4 Prognóza, komplikace a kvalita života

Dosažení normálních hladin homocysteinu je u většiny pacientů velmi obtížné. Předejít závažným klinickým příznakům, spojených s tímto onemocněním, vyžaduje celoživotní dodržování předepsané terapie. Je-li dieta s limitovaným obsahem methioninu zahájena včas, zabrání se tím rozvoji mentální retardace a je i oddálen začátek a míra postižení oční čočky. Pokud je pacient dobře kompenzován, výrazně se snižuje riziko tromboembolické příhody i dalších komplikací. Předpokladem dobré prognózy je tedy zajistit pacientům dostatečný příjem esenciálních aminokyselin, dbát na adekvátní příjem přirozených bílkovin a nutné je sledovat i pestrost jídelníčků, aby byly v přirozené stravě zastoupeny všechny živiny v dostatečném množství.

Léčebný úspěch jednoznačně závisí na včasné diagnóze a účinné léčbě. Proto byla homocystinurie zařazena do programu celoplošného novorozeneckého screeningu v ČR. I přesto, že v oblasti dědičných metabolických onemocnění neustále dochází k novým objevům, je podle současných znalostí zřejmé, že dodržování diety u pacientů s homocystinurií je to nejlepší, co pro sebe mohou udělat. Onemocnění nejde vyléčit, proto je důležité znát je, mít je pod kontrolou a snažit se vést kvalitní život bez fyzického a psychického vypětí. Při dobré informovanosti ošetřujícím personálem a komplexní péči mají pacienti šanci na vytvoření podmínek kvality života přibližující se zdravému člověku (Huemer, 2015).

Každý pacient s homocystinurií a jejich rodiny ocení možnost být v kontaktu s organizacemi, které jim mohou poskytnout další informace nebo je mohou zkontaktovat s dalšími rodinami v obdobné situaci. V naší republice existuje organizace Národní sdružení PKU (fenylketonurie) a jiných DMP, v němž se sdružují rodiny s dětmi z celé ČR, u nichž se vyskytují různá dědičná metabolická onemocnění. Tato organizace pomáhá rodinám mírnit negativní sociální i zdravotní dopady tohoto onemocnění. Jedním z poslání sdružení je i to, aby se všichni, kdo touto poruchou trpí, poznali a věděli, že mohou mít radost ze života, a že i jejich život může být kvalitní. Sdružení je také členem mezinárodní organizace ESPKU (the European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders - Evropská společnost pro fenylketonurii a další poruchy), která zastřešuje 34 národních a regionálních sdružení z 32 zemí. Organizace je založena pacienty, kteří mají fenylketonurii a jejich

rodiči. ESPKU pořádá každý rok evropskou konferenci, jíž se účastní jak pacienti a rodiče, tak odborníci, kteří se o ně starají (<http://www.vzacna-onemocneni.cz>>).



## 4 Edukace

Poučení o tom, co by měl pacient dělat, nestačí. Nutné je zajištění aktivní spolupráce pacienta – „pedagogicko-psychologický přístup zdravotníka“ (Svěráková, 2012).

Edukace je významnou součástí moderní ošetrovatelské péče. Edukační činnost představuje podstatnou část práce kvalifikované sestry v primární, sekundární a terciální péči (Jirkovský, 2009). V současné době se považuje za významný předpoklad efektivní léčby. Pokud je pacient, popřípadě i členové jeho rodiny, dobře edukován v oblasti léčebného režimu, a to na odpovídající úrovni, lze u něj předpokládat, že jeho léčebný proces bude daleko efektivnější (Svěráková, 2012).

Edukace pacientů můžeme rozdělit na dvě velké části-edukaci pacienta klinickou a edukaci pacienta o zdraví či výchově ke zdraví. Klinická edukace pacienta je plánovaný, systematický a logický proces výuky poskytovaný pacientům a klientům většinou ve zdravotnických zařízeních. Cíle této edukace jsou založeny na pacientově posouzení, vyhodnocení, diagnóze, prognóze, individuálních potřebách a požadavcích pacienta.

Výchovu ke zdraví můžeme hodnotit jako proces vyučování a učení, podobný klinické edukaci pacienta, nicméně výchova ke zdraví se soustřeďuje především na prevenci a podporu zdraví (Šulistová, 2012).

U edukační činnosti opouštíme paternalistický model, kdy měl pacient „poslechnout“ autoritu (lékaře, sestru) a zachovat se podle příkazu a nahradili jsme jej modelem spolupráce, kde pacient přebírá určitou odpovědnost za své zdraví, za předpokladu získání potřebných informací.

Při edukaci poskytuje sestra pacientovi vědomosti, nové informace, rady a návody, které pacient přijme, pochopí a využije v praktickém životě. Správně vedená edukace by měla být předem naplánována, promyšlená, provedená systematicky, efektivně a průběžně vyhodnocována. Pro edukaci je důležitá motivace všech zúčastněných, připravenost a ochota učit se, přispívající ke změně (Kulhavá, 2012). Výsledkem edukace je pro pacienta získání nových vědomostí a dovedností spolu s převzetím zodpovědnosti za své zdraví (Magurová, Majerníková, 2009).

### 4.1 Základní pojmy v edukaci

**Edukace** pochází z latinského slova *educare*, *educare* a znamená vést vpřed, vychovávat, vzdělávat. Pojmem edukace rozumíme proces stálého ovlivňování chování a jednání jedince s cílem navodit pozitivní změny v jeho vědomostech, postojích, návycích a dovednostech (Juřeníková, 2010). Edukace umožňuje zvýšit úroveň péče pacienta o jeho vlastní zdravotní stav, průběh choroby i zamezení případných komplikací. Edukace je prostředkem aktivního přístupu k životu, zdravému životnímu stylu, zaměřuje se na osvětu, výchovu, podporu zdraví a na předcházení vzniku nemocí (Svěráková, 2012).

**Edukant** je osoba, která se učí a přijímá informace. Také zdravotník je edukantem v rámci svého celoživotního vzdělávání, kdy si prohlubuje vědomosti a odborné znalosti.

„Každý edukant je individuální osobnost, která je charakterizována svými fyzickými (věk, zdravotní stav, pohlaví), afektivními (motivace, postoje) a kognitivními vlastnostmi (schopnost se učit)“ (Juřeníková, 2010, s. 76). Osobnost edukanta je ovlivněna i vyznáním, etnickou příslušností, sociálním prostředím i sociálně kulturními podmínkami, ve kterých jedinec žije.

**Edukátor** je aktér edukačního procesu, ve zdravotnictví jsou to všichni členové ošetrovatelského týmu.

**Edukační konstrukty** jsou zákony, plány, edukační standardy, předpisy, edukační materiály, ovlivňující edukační proces (Juřeníková, 2010).

**Edukační prostředí** je místo, kde se edukační proces realizuje. Toto prostředí je charakterizováno fyzikálními parametry (prostor, osvětlení, vybavení), ergonomickými parametry (pomůcky) a psychosociálními parametry (způsob komunikace, vztahy mezi zúčastněnými subjekty). Toto prostředí má vliv na celkový výsledek edukace.

**Edukační standard** označuje závaznou normu pro udržení žádané kvality edukace. Součástí edukačního standardu je audit, tj. evaluace plnění stanovených kritérií-struktury, procesu a výsledku (Juřeníková, 2010).

**Časové podmínky** je nutné si u edukace předem stanovit, mít tedy dostatek času jak pro vlastní edukaci pacienta, tak mít dostatečnou časovou rezervu na případné dotazy ze strany edukovaného.

**Učební materiály** pro účely edukace popisuje Průcha jako předměty, které zprostředkují či napodobí realitu a pomohou tak větší názornosti a usnadní výuku (Průcha, 2009).

**Učební pomůcky** plní úlohu motivační, názornou, informační, aktivační, propojení teorie a praxe, rozšiřující a doplňující (Juřeníková, 2010).

**Edukační materiály** mohou být v různých podobách: tištěné brožurky, informační letáky, obrázky, informační tabule, zvukové záznamy, krátké výukové filmy a další.

## 4.2 Cíle edukace

*„Cílem edukace v ošetrovatelství je vybavit jedince tak, aby se uměl správně rozhodovat v situacích, které ovlivňují jeho zdraví a pocit pohody, rozšiřoval si vědomosti, utvářel si životní postoje, hodnoty a názory (případně je měnil) a rovněž aby si osvojoval správné dovednosti a činnosti“* (Kuberová, 2010, s. 32).

K dosažení efektivního plánování edukace je důležité dané cíle správně formulovat. Edukačním cílem je to, čeho chceme dosáhnout. Cíl, který je správně stanovený, musí být:

- přiměřený – odpovídající schopnostem klienta
- jednoznačný – bez možnosti výkladu různými způsoby
- kontrolovatelný – s možností dosažení kontroly dostupnými prostředky
- komplexní – působící na všechny oblasti edukanta, tj. na oblast kognitivní, afektivní a psychomotorickou
- konzistentní – aby se cíle všech edukačních lekcí shodovaly s hlavním cílem edukace.

Každý edukátor by měl přesně vědět, čeho chce edukací dosáhnout a jaké chce klientovi podat informace. Jednoznačná formulace cílů nám umožní efektivní plán celého procesu edukace, stejně jako motivaci, předání informací a dovedností. Cíle edukace jsou očekávané výsledky, kterých se má poskytovanou edukací dosáhnout. Rozdíl mezi výsledkem edukace a edukačním cílem by měl být na konci edukace co nejmenší (Juřeníková, 2010).

Edukační cíle lze rozdělit na krátkodobé, dlouhodobé a na nižší a vyšší. Zcela konkrétně, přesně a jasně cíle formuluje vždy edukátor a to tak, aby bylo možné je snadno kontrolovat. Měly by být stanoveny přiměřeně ke schopnostem každého jedince, aby byly vždy pro pacienta splnitelné a pochopitelné. Současně však nesmí být podceňovány jeho schopnosti a vědomosti. Vše by mělo splňovat podmínku komplexnosti, působit tedy na celou osobnost edukovaného, na jeho kognitivní schopnosti, rozvoj motorických vlastností, ovlivnění názorů, návyků a postojů k dané problematice. Abychom dosáhli správného stanovení cílů, lze použít vypracované taxonomie cílů pro oblasti vzdělávací, postoje a psychomotorické. Edukační cíle se nemusí soustředit pouze na jednu oblast edukace, většinou se vzájemně kombinují a doplňují. Stanovíme-li si cíl, musíme mu přizpůsobit metody, formy i obsah edukace ve vzájemné harmonii a komplexnosti (<http://ose.zshk.cz/vyuka/edukace.aspx?id=1>).

## 4.3 Zásady edukace a didaktické prostředky

### Zásady edukace

Pro bezproblémový průběh edukačního procesu a k dosažení dopředu stanovených cílů se má edukátor během přípravy i v průběhu edukace řídit těmito zásadami:

- *Zásada přiměřenosti a individuálního přístupu* – již v průběhu přípravy informací, které budou předávány, je nutné u každého edukanta individuálně zvážit jeho schopnosti, možnosti i současný zdravotní stav a podle toho edukaci přizpůsobit.
- *Zásada kulturního kontextu* – zohledňujeme a respektujeme kulturu i sociální původ pacienta.
- *Zásada aktuálnosti* – vždy je zapotřebí předávat informace, které pacient v danou dobu potřebuje.
- *Zásada vědeckosti* – předáváme jen informace vycházející z posledních výzkumů a poznatků vědy.

- *Zásada soustavnosti* – veškeré informace smysluplně uspořádáme v návaznosti na edukantovy dosavadní znalosti.
- *Zásada názornosti* – umožňuje-li to situace, obsah edukace je vhodné názorně předvést za pomoci didaktických prostředků.
- *Zásada uvědomělosti a aktivity* – edukanta je důležité motivovat a dát mu příležitost, aby měl sám potřebu se do edukace aktivně zapojovat.
- *Zásada zpětné vazby* – závěrem edukace je třeba stručného zopakování hlavních bodů proběhlé edukace a ujistit se, že podané informace byly pro edukanta srozumitelné a umí s nimi pracovat.
- *Zásada spojení teorie s praxí* – je rovněž nutné se v závěru edukace přesvědčit, zda je edukant schopen sdělné informace také použít v praxi.
- *Zásada trvalosti* – pro edukanta je nezbytné, aby si sdělené informace zapamatoval a v případě potřeby byl schopen si je vybavit.

Didaktické prostředky neboli učební pomůcky, jsou vybavením, které používáme během edukace. Jejich účelem je zefektivnit edukaci tak, aby byla pro pacienta lépe srozumitelná, pochopitelná a dobře zapamatovatelná. Řadu existujících didaktických prostředků lze rozdělit do skupin dle jejich prezentace takto:

1. textové učební pomůcky (letáky, učebnice, brožury, časopisy, knihy apod.)
2. vizuální učební pomůcky (obrázky, fotografie, zdravotnický materiál apod.)
3. audiovizuální učební pomůcky (zvukové záznamy, filmy, prezentace apod.)
4. počítačové edukační programy, internet, sociální sítě (Juřeníková, 2010).

## 4.4 Formy, metody a typy edukace

Podle organizačního uspořádání lze edukaci dělit na tři edukační formy:

- *Individuální* - nejčastěji používaná forma. Probíhá za účasti jednoho edukanta, tudíž se edukátor zcela řídí a přizpůsobuje jeho individuálním potřebám (Juřeníková, 2010). Výhodou je vyšší efektivita výuky, aktivita edukanta, okamžitá zpětná vazba mezi oběma účastníky a uspokojení potřeb edukanta. Nevýhodou je nízká efektivita práce edukátora s ohledem na jeho čas a chybí možnost spolupráce a výměna zkušeností mezi více edukanty.
- *Skupinová* - práce v různě velkých skupinách (přibližně 3 – 5 členů). Skupina vzniká podle předem stanovených nejrozličnějších kritérií, např. věk, pohlaví, stejný problém, shodná úroveň znalostí atd. S výukou pak ke každé skupině přistupujeme rozdílně. Výhodou je možnost diferencování práce ve skupinách dle individuálních potřeb edukantů, individuální přístup k nim, možnost jejich spolupráce a výměny zkušeností. Nevýhodou této formy edukace je, že nepracují všichni členové skupiny stejnoměrně intenzívně.

- *Hromadná* - určena pro větší skupinu osob, výuka je po obsahové stránce shodná pro všechny její účastníky, předávaná nejčastěji formou přednášky. Výhodou je možnost předání informací početné skupině jednotlivců. Nevýhodou je pasivita edukantů, malá zpětná vazba pro edukujícího a chybí individuální přístup.

Edukace může probíhat též formou:

- *Přímou*, kdy jsou oba účastníci edukace v přímém kontaktu. Výhodou je přizpůsobení učiva potřebám a zdravotnímu stavu edukanta.
- *Nepřímou*, kdy probíhá edukace dalšími formami, např. korespondenční, e-learningem, prací s textem. Výhodou je vlastní zvolené tempo a čas učení.
- *Smíšenou*, kdy může být edukant v přímém kontaktu s edukátorem i pracovat v domácím prostředí (Juřeníková, 2010).

### **Metody edukace**

Pojem metoda můžeme chápat jako proces naplňování námi stanovených cílů, jako promyšlené a cílevědomé působení edukátora na klienta, kdy vyvíjíme snahu o jeho aktivaci v učení vedoucí k jejich naplnění.

*„Edukační metodu tedy můžeme chápat jako cílevědomé a promyšlené působení edukátora, který aktivizuje edukanta v jeho učení tak, aby byly efektivně naplněny cíle učení“* (Juřeníková, 2010, s.37).

Metody by měly splňovat zásadu názornosti, přiměřenosti, srozumitelnosti, individuálního přístupu, propojení teorie a praxe, aktuálnosti, uvědomělosti a v neposlední řadě zpětné vazby. Při volbě metody bychom měli vzít v úvahu osobnost edukanta, jeho dosavadní vědomosti a zkušenosti, momentální zdravotní a psychický stav, věk, mentální zralost i prostředí, kde budeme edukaci provádět. Prostřednictvím zvolené metody pak budeme předávat pouze plnohodnotné a nezkrácené vědomosti a dovednosti.

Pro dělení edukačních metod existuje celá řada kritérií. Pro přehlednost lze metody rozdělit na metody teoretické, praktické a teoreticko-praktické.

- Teoretické metody - klasická přednáška, klasická přednáška ex cathedra, přednáška s diskuzí, cvičení, seminář.
- Teoreticko-praktické - diskuzní metody, problémové metody, programová výuka, diagnostické a klasifikační metody.
- Praktické metody - instruktáž, coaching, asistování, rotace práce, stáž, exkurze, létající tým (Kuberová, 2010).

### **Typy edukace**

- *Základní* - probíhá při nově diagnostikovaném onemocnění, kdy edukant přijímá nové vědomosti, dovednosti a edukátorem je motivován ke změně postojů.

- Komplexní - probíhá v kurzech pro určité diagnózy, zasahující edukanta doživotně. Edukantovi jsou předávány postupně ucelené vědomosti, vytvářeny dovednosti, postoje pro udržení či zlepšení zdraví. Zasahují např. do stravovacích návyků, pohybového režimu (Juřeníková, 2010).
- Reeducace - navazuje na předchozí znalosti a dovednosti edukanta, stávající znalosti a dovednosti opakuje, prohlubuje, aktualizuje a poskytuje další informace podle měnících se podmínek a aktuálního zdravotního stavu (Drlíková, 2008, Svěráková, 2012).

Edukace ve zdravotnictví má za úkol přispívat k prevenci vzniku nemocí, udržení či navrácení zdraví a zkvalitnění života. Edukace působí v oblasti:

- Primární prevence, cílem je předcházení vzniku nemocí a snaha o udržení zdraví jedince a zlepšení kvality života.
- Sekundární prevence, zaměřuje se na nemocného jedince, jde o snahu ovlivnit vědomosti, dovednosti a postoje vedoucí k uzdravení a předejití možným komplikacím. Edukace je zacílena na léčebný režim a jeho dodržování.
- Terciární prevence, edukace je určena pacientům s již rozvinutými změnami na zdravotním stavu. Zde by tedy edukace měly vést ke zlepšení kvality života a předcházení možných komplikací (Juřeníková, 2010).

## 4.5 Edukační proces

Edukační proces ve zdravotnickém zařízení je specifický především péčí o zdraví pacientů a edukace je zde každodenní součástí ošetrovatelské péče. Proces probíhá od přijetí pacienta do zdravotnického zařízení přes jeho nemocniční ošetřování a pokračuje i nadále po jeho propuštění do domácí péče.

Celý proces edukace můžeme rozdělit do pěti fází. **První** fází je **fáze pedagogické diagnostiky**. Zaměřujeme se na dvě oblasti, a to zjištění podstatných informací o pacientovi, přičemž rozlišujeme dva typy informací, *informace objektivní*, které edukátor dokáže sám posoudit vlastními smysly nebo různými testy a *informace subjektivní*, které edukátorovi může poskytnout jedině sám pacient, nebo jemu blízké osoby, a stanovení potřeb pacienta k získání, nebo doplnění vědomostí, dovedností či schopností. **Ve druhé diagnostické fázi** jsme na základě posouzení edukačních potřeb schopni stanovit edukační diagnózu, tedy učinit z reakcí a odpovědí pacienta závěr o jeho skutečných, nebo potenciálních zdravotních problémech a následně specifikovat vědomosti, které pacientovi chybí (Kulhavá, 2012). **Třetí fází je plánování**. Předpokladem splnění této fáze je kvalitní provedení předchozích fází, zejména sběr informací o pacientovi a určení oblastí potřeb, ve kterých je nutné pacienta edukovat. Stanovíme si cíle, určíme priority, naplánujeme metody, formu a obsah edukace a naplánujeme ji na správný čas. **Čtvrtou fází je realizace** edukačního plánu. Úspěšnost realizace závisí na mnoha faktorech, které je nutné během edukace zohlednit. Patří sem například fyzický a psychický stav edukanta, charakterově volní vlastnosti (svědomitost, lenost apod.), aktivita edukanta, subjektivní vztah edukanta k danému tématu, pestrost a zajímavost obsahu edukace, ale

i prostředí, ve kterém edukace probíhá. V této fázi si určíme edukační témata, chceme-li předat jen znalosti nové nebo doplnit i ty stávající, nebo pacienta reedukovat. Důležitým krokem této fáze je motivace pacienta, která má v edukačním procesu své nezastupitelné místo. Rozlišujeme motivaci vnější, kterou ovlivňuje působení okolí a vnitřní, kterou tvoří osobnostní rysy a vůle pacienta. Sestra posiluje pacientovu vnitřní motivaci tím, že ho přesvědčí o důležitosti dosažení nových informací a dovedností. Jako vnitřní příčiny motivů mohou být pro klienta např. možnost opět pracovat, sportovat, vrátit se do zaměstnání. V této fázi předáváme pacientovi nové nebo doplňující informace, a to vše s jeho aktivní účastí. Nové informace je třeba procvičovat, zafixovat a přesvědčit se, zda pacient všemu porozuměl a získané vědomosti, dovednosti, schopnosti a postoje, dovede v praxi použít. Upevnění a prohloubení edukace je nezbytné pro uchování vědomostí v dlouhodobé paměti, jelikož asi 50 % osvojeného učiva zapomeneme do druhého dne (Juřeníková, 2010). Tato fáze je důležitou součástí edukačního procesu, jeden z nezbytných kroků, který je důležité mít na paměti. Přesto bývá často opomíjena. Edukační proces ukončíme závěrečnou **pátou fází – analýzou**. Celý jej zhodnotíme, podařilo-li se nám splnit vytyčený cíl a vyhodnotíme účinnost edukačního procesu. Hodnocení edukačního procesu můžeme provádět průběžně, v daném termínu nebo souhrnně v závěru edukačního procesu.

Ke zjištění výsledků edukace užíváme několik metod:

- kladení otázek - zjišťování vědomostí edukanta,
- pozorování - sledování zručností edukanta,
- realizace zápisu o edukaci edukanta.

V této fázi se rozhodne, zda byl cíl splněn a edukace bude ukončena nebo je třeba v edukaci pokračovat (Magurová, Majerníková, 2009).

## 4.6 Faktory ovlivňující edukaci

Edukaci ovlivňují faktory jak na straně edukanta, tak edukátora. Faktory lze rozdělit na pozitivní a negativní. K *faktorům pozitivním = nápomocným* edukaci patří: motivace k učení edukanta, získání jeho důvěry a připravenost, kvalitní plán edukace a její správné vedení, srozumitelnost a přiměřenost předávaných informací. Dále to jsou vhodně zvolené formy, zásada individuálního přístupu, dostatek času, kontrola porozumění a zpětná vazba o prospěchu od edukanta, kladné hodnocení, zásada náročnosti a úcty k edukantovi, vhodné edukační prostředí, propojení teorie s praxí. *Negativní faktory* (edukační bariéry) edukaci ztěžují, mohou negativně ovlivnit splnění edukačního plánu a stanoveného cíle. Negativních faktorů ovlivňujících edukaci ze strany edukátora je velké množství. Zejména mezi ně patří: nevhodná komunikace, nerespektování potřeb pacienta nebo poruchy vnímání, myšlení, pozornosti a paměti, chybějící lidský přístup, nesprávné posouzení úrovně vědomostí edukanta, nevhodně stanovená diagnóza, nereálné stanovení cíle, nesprávné zvolené metody a formy edukace, velké množství informací, nevhodné využití pomůcek, nedostatek času pro edukaci, nepřipravenost sestry pro edukaci, používání odborné terminologie, nepropojení teorie s praxí, absence zpětné vazby, nesprávné vyhodnocení plnění cíle (Haškovcová, 2013). K negativním faktorům ovlivňujícím edukaci ze strany edukanta patří: nepřipravenost edukanta,

strach, nezájem o učení, neochota převzít zodpovědnost za své zdraví, nedůvěra, nízký stupeň inteligence, poruchy paměti, soustředění, řeči, bolest, onemocnění (Magurová, Majerníková, 2009), stres, špatná adaptace na onemocnění i nemocniční prostředí, jazyková bariéra nebo kulturní odlišnosti, případně popření samotné potřeby edukace (Juřeníková, 2010, Svěráková 2012).



## 5 Edukační role sestry u pacientů s homocystinurií

Při léčbě pacienta s homocystinurií edukační role sestry neoddělitelně patří do působení kompletního zdravotnického týmu u každého pacienta. Sestra je rovnocennou partnerkou lékaře a plní své úkoly samostatně a po své linii. Zastává mnoho rolí, které se navzájem prolínají a doplňují. Jedna ze zásadních rolí sestry je role edukační, neboť edukace pacientů jsou jednou z nejdůležitějších složek ošetrovatelské péče. Sestra edukuje nejen pacienta, ale i jeho rodinu a vychovává je ke správnému přístupu k jeho zdraví, způsobu životního stylu s ohledem na pacientův zdravotní stav a k dodržování potřebného léčebného režimu. Pacienti a jejich rodiny jsou vedeni ke zvládnutí celé řady změn týkajících se jejich zdravotního stavu v domácím prostředí namísto v prostředí nemocnic, jak tomu bývalo dříve. Cílem dodržování léčebného režimu je i zlepšení kvality života, například snížením opakovaných hospitalizací v nemocnici.

Komunikace s pacientem v rámci edukace nespočívá jen v podání dané informace, ale důležité je tuto informaci podat individuálním přístupem každému pacientovi, s vysvětlením přínosnosti nové informace. Komunikační činnost je vždy velmi náročná, vyžaduje mnoho specifických dovedností, které ne každý zdravotník automaticky zvládá (Kuberová, 2008).

### 5.1 Schopnosti a požadavky na sestry edukátorky

Stále vyšším nárokům, které jsou na edukátory kladeny, se musí přizpůsobit každý zdravotník vykonávající profesně činnost edukátora. Sestra v roli edukátorky se musí umět chovat, jednat a mít dostatek vědomostí jak z oblasti medicíny, tak ošetrovatelství, a to na vysoké odborné úrovni. Odborná úroveň sestry edukátorky je zárukou úspěšné edukační činnosti. *„Každá sestra má pamatovat na to, že i nesprávně připravená, realizovaná nebo hodnocená edukace může mít iatrogenní účinek, proto by měla těmto komplikacím předcházet svou důkladnou odbornou přípravou“* (Kuberová, 2008, s. 30).

Kromě těchto znalostí a dovedností musí mít dostatek empatie, umět pacienta povzbudit a dát najevo, že chápe jeho obavy ve všem, co přináší změna dosavadního způsobu života, projevat ochotu pacientovi pomáhat, ale rovněž osobnost pacienta respektovat. Sestra předává pacientovi své zkušenosti, radí mu, diagnostikuje jeho edukační potřeby, stanovuje edukační diagnózy, realizuje je a celou edukaci koordinuje. Měla by být trpělivá, tolerantní, ale důsledná, dokázat zhodnotit i sebe samotnou, být adaptabilní a umět se přizpůsobit. Pracovat na sobě, znát nejnovější metody a poznatky, být pro edukovaného autoritou (Bastable, 2008, Nemcová, 2010).

Edukační činnost, to je především komunikace s pacientem či jeho zákonným zástupcem. Edukátor musí mít komunikační a didaktické dovednosti na dobré úrovni, mít cit pro to jakým způsobem informace, v rámci svých profesních kompetencí a činností, pacientovi předávat. Sestra v roli edukátorky musí vytvářet motivující prostředí, dbát na pochvalu i povzbuzení edukovaného. Časová náročnost našeho výkladu a místo kde edukace probíhají, jsou dalšími důležitými aspekty, které mohou ovlivnit soustředění edukovaného. Umění navázat vztah s pacientem, získat si jeho důvěru,

zaujmout jej a přesvědčit ke společné činnosti je základem pro výsledný výstup společného snažení, zlepšení zdravotního stavu pacienta (Míčková, 2009).

## **5.2 Specifika a význam edukace pacienta s homocystinurií**

Pacientům s homocystinurií je sestrou poskytována neustálá, kontinuální péče a její přítomnost v metabolické ambulanci je nezbytná. Předností každé sestry v metabolické ambulanci jsou její zkušenosti, získané odborné znalosti a vědomosti z působení v této profesní oblasti. Při prvním kontaktu s rodiči pacienta je důležité navázání vzájemné důvěry, která pak povede k efektivní spolupráci obou stran.

Sestra je jedním z prvních zdravotníků, kteří přijdou do kontaktu s pacientem a v případě dítěte i s jeho rodiči. Je to moment, kdy pacient či rodinní příslušníci trpí úzkostí, obavami, jsou pod tlakem ze všeho nového a velice často i ve velkém stresu. Jde především o situace, kdy je rodině sdělena diagnóza vycházející z pozitivního výsledku laboratorního novorozeneckého screeningu, nebo selektivního (cíleného) metabolického screeningu. Rodina okamžitě požaduje informace o nemoci, o rizicích a dopadu nemoci, o možnostech léčby včetně změn ve stravovacích zvyklostech rodiny, o podrobnostech diety, a navíc i nezbytných výpočtech množství methioninu dle speciálních tabulek. Je důležité mít na paměti, že doporučení pro pacienta neznamenaají pouze jednu změnu, ale řadu nových každodenních rozhodnutí. Pacienty a jejich rodiny čeká mnoho změn v jejich dosavadním životním stylu se kterými budou spojeny také zvýšené finanční výdaje, riziko sociální izolace, ztráta nezávislosti a obtížné prolomení starých zvyků. Důležitá je tedy psychická podpora, vstřícnost, pochopení a čas (Bastable, 2008, Kumar, 2016).

Během návštěv pacienta v ambulanci sestra postupně rozšiřuje znalosti o nemoci a léčbě, vysvětluje pacientům význam dietoterapie, edukuje a učí rodiče, jak odebrat vzorek suché krevní kapky za účelem monitorování dietní kompenzace. Sleduje tělesný růst, hmotnost a psychomotorický vývoj dítěte, komunikuje s rodinou při pravidelném sdělování laboratorních výsledků – hladin methioninu a homocysteinu v krvi. Po konzultaci s lékařem pak sestra upravuje kombinaci diety/stravy. Sestra je spojovacím článkem mezi pacientem a ošetřujícím lékařem v průběhu celé doby sledování pacienta v ambulantní péči. Rodinu pacienta informuje o možném využití pomoci organizací, ve kterých se pacienti s homocystinurií a jejich rodiny sdružují a poskytuje informace o možnosti peněžité podpory od státu.

Pokud by děti s homocystinurií nedodržovaly předepsanou léčbu, staly by se vysoce rizikovou skupinou náchylnou k odchylkám v psychomotorickém vývoji. Vzhledem k tomu, že cílem léčby je prevence zdravotního postižení, je tudíž nezbytné, aby byl vývoj dítěte pečlivě sledován. Dietní léčba vyžaduje značné úpravy běžného stravování. Motivace k dodržování předepsané diety závisí na mnoha psychologických faktorech, jako jsou například znalost stavu věci, pochopení cílů léčby, ujištění, že dietní omezení je zárukou úspěchu v kompenzaci zdravotního stavu, u dívek je to pak příprava na graviditu (Shaw, 2015).

Důležité je uvědomit si, že ne všechny rodiny se budou schopny zapojit do potřebné spolupráce mezi rodinou a metabolickou ambulancí. Velké problémy mohou nastat u pacientů, kteří nejsou dostatečně podporováni a povzbuzováni svými nejbližšími i dalším okolím. Vždy je třeba se snažit o emocionální stabilitu, aby se pacienti s homocystinurií vyrovnali se svým onemocněním, které je na celý život. Nejproblematictější je období dospívání, obzvláště v rodině, kde panují napjaté či dokonce nefunkční vztahy. Také další eventuální ataky nemoci nebo stresové situace mohou vyvolat další problémy. Při tvorbě efektivního edukačního plánu pro pacienta a rodinu je tedy neocenitelné získání informací o funkci rodiny a jejího očekávání (Kvapil, 2011).

### **5.3 Návuk odběru suché krevní kapky**

K monitorování dietní kompenzace je určen odběr krve, ze které se měří hladina methioninu. Hladinu methioninu lze měřit v séru, plazmě nebo suché krevní kapce. Všechny pokyny k odběru jsou uvedeny a popsány ve formuláři „Pokyny k odběru suché krevní kapky k monitorování dietní kompenzace“, viz přílohy. Odběr suché krevní kapky z prstu se provádí podle požadavku lékaře. Aby bylo časté monitorování hladin methioninu možné, jsou pacienti a rodiče dětí odborně proškoleni sestrou o technice odběru suché krevní kapky, pak lze odběry provádět i v domácím prostředí. Správně odebraná krevní kapka na testovací kartičku filtračního papírku, musí být dostatečně prosáklá a poté zaschlá. Pak se odešle poštou do laboratoře ke změření hladiny methioninu. Při zpracování biologického materiálu v laboratoři se ze středu suché krevní kapky vyrazí terčík a ten je využit k analýze. Frekvence kontrol a doporučené hladiny methioninu se řídí věkem a zdravotním stavem pacienta (Šťastná, 2010).

### **5.4 Význam diety**

Změny v životním stylu pacientů a jejich zákonných zástupců jsou vyžadovány proto, aby se předešlo vzniku závažných komplikací s tímto onemocněním spojených. Speciálně u pacientů a rodičů dětí s homocystinurií trváme na striktním dodržování diety a to celoživotně. Základem dietních opatření u homocystinurie je dodržování povoleného množství methioninu v přirozené stravě, proto každý pacient s homocystinurií musí pečlivě kontrolovat svůj denní příjem methioninu a dbát na stejnoměrné rozložení methioninu v průběhu celého dne, protože jedině tímto způsobem lze udržet hladiny methioninu v krvi a séru v optimálním terapeutickém rozmezí. Pacienti navíc musí několikrát za den užívat i dietní preparát – směs aminokyselin bez methioninu. Celý léčebný přístup u homocystinurie je velmi složitý proces. Pacienty samotné i jejich rodiny žádáme, aby se zhostili všech těchto úkolů a zároveň je skloubily s jejich běžným životem, školou, prací i sociálními vztahy.

#### **VÝZKUMNÁ ČÁST**

Ve výzkumné části se budeme zabývat tím, jak pacienti s homocystinurií pohlíží na edukační činnost v ambulanci specializovaného pracoviště, kde jsou dispenzarizováni a přinášeli jim edukace to, co očekáváme.

## 6 Cíle výzkumného šetření

V naší práci jsme si stanovili tyto cíle:

Cíl č. 1: Zjistit, zda je edukace pro pacienty srozumitelná.

Cíl č. 2: Zjistit, zda jsou pacienti spokojeni s průběhem edukace.

Cíl č. 3: Zjistit, jakou formu edukace pacienti preferují.

Cíl č. 4: Zjistit, zda pacienti získali základní znalosti k problematice homocystinurie.

## 7 Metodologie výzkumu a realizace výzkumného šetření

Pro zpracování našeho výzkumu jsme použili metodu kvantitativního výzkumu, kdy byl pro sběr dat použit námi vytvořený nestandardizovaný dotazník.

Kvantitativní výzkum je metoda standardizovaného vědeckého výzkumu, která popisuje zkoumanou skutečnost pomocí proměnných (znaků), které lze vyjádřit čísly. Ta mohou vznikat nejčastěji škálováním samotnými respondenty. Výsledky jsou pak zpracovány a interpretovány (Kutnohorská, 2009).

Standardizovaný a nestandardizovaný dotazník jsou nejčastěji používanou metodou při kvantitativním výzkumu. Slouží k zjišťování informací v populaci jako celku nebo i v menší určité skupině osob. Na jejich základě dochází k vyhodnocování zjištěných skutečností (názorů, postojů, preferencí) a orientaci dalších kroků (Chráška, 2016).

Náš nestandardizovaný dotazník vlastní konstrukce byl anonymní a obsahoval 22 položek. V úvodu dotazníku je představení autorky respondentům celým jménem, je uveden název školy, studijní obor a téma bakalářské práce. V úvodu dotazníku je zdůrazněno, že vyplnění dotazníku je dobrovolné a odpovědi budou sloužit jen pro účely zpracování bakalářské práce.

První tři položky v dotazníku jsou obecného charakteru, slouží ke zjištění demografických dat. Poté následují položky týkající se edukací samotných. Největší část položek v dotazníku tvoří položky uzavřené, které se zabývají srozumitelností edukací, podmínkami, za jakých edukace probíhají a také k ověření znalostí získaných při edukaci (4, 5, 7, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20), tři položky jsou polouzavřené (6, 8, 21), jedna položka výčtová (13) a poslední položka škálová (22) v dotazníku spočívá v ohodnocení přínosu edukace pro ně samotné. Součástí dotazníků byl informovaný souhlas s dotazníkovým šetřením. Dotazníky jsou přiloženy jako přílohy A, B a informovaný souhlas C.

Výzkumné šetření bylo schváleno náměstkyní pro nelékařská zdravotnická povolání i etickou komisí vybrané fakultní nemocnice v Praze.

Dotazníky byly určeny pacientům s homocystinurií, nebo jejich zákonným zástupcům, kteří jsou sledováni na pracovišti zabývajícím se problematikou DMP. Výzkum probíhal v měsících únor až červen roku 2016. Byl realizován na ambulanci specializovaného pracoviště jedné fakultní nemocnice v Praze. Dotazníky byly mezi respondenty distribuovány mnou a po mé předchozí instrukci i sestrami ambulance při pravidelných návštěvách pacientů v ambulanci. Distribuováno bylo 20 dotazníků a 18 se jich vrátilo vyplněných. Respondenti dotazníky vyplňovali dobrovolně, v dotazníku odpověděli na všechny uvedené položky. Dva dotazníky se nevrátily vůbec.

Jednotlivé položky v dotazníku byly převedeny a zpracovány do programů Microsoft Office Excel a Microsoft Office Word ve formě tabulek a sloupcových grafů s příslušnými komentáři. Tabulky

obsahují relativní a absolutní četnost. Relativní četnost je uvedena v procentech a zaokrouhlена na celé číslo a to tak, že do 0,5 včetně je zaokrouhlена dolů a nad 0,5 je zaokrouhlена nahoru.

Tabulka 2 Přehled dotazníků

<b>Dotazníky</b>	<b>Počet</b>
Distribuované	20
Vracené	18
Nevracené	2
Platné	18
Návratnost platných	90

## 8 Charakteristika výzkumného vzorku

Účastníci výzkumu – šlo o záměrný soubor, výběr výzkumného vzorku vycházel z tématu bakalářské práce a cílů výzkumného šetření. Oslovení respondenti byli pacienti a rodiče (zákonní zástupci) nezletilých pacientů s diagnózou homocystinurie, kteří jsou dispenzarizováni ve specializované ambulanci zabývající se diagnostikou a léčbou DMP. Podstatným a jediným kritériem pro oslovení a výběr respondentů byla potvrzená diagnóza homocystinurie. Vzhledem k malé incidenci tohoto onemocnění v ČR (1:15 – 30 000 živě narozených dětí), bylo vytypovaných respondentů 20. 18 z nich dotazníky vyplnilo a vrátilo.

Vytvořili jsme dvě skupiny respondentů:

1. skupina 13 plnoletých pacientů s homocystinurií, z toho bylo 9 žen a 4 muži.
2. skupina 5 rodičů dětí s homocystinurií, z těch byly 2 dívky a 3 chlapci.

Vyhodnocení položky č. 1

### Jaké je Vaše pohlaví/pohlaví Vašeho dítěte?

Tabulka 3 Pohlaví respondentů

	<b>Dospělí respondenti s homocystinurií</b>	<b>%</b>	<b>Dětsí respondenti s homocystinurií</b>	<b>%</b>
<b>Muži/chlapci</b>	4	22	3	60
<b>Ženy/dívky</b>	9	78	2	40
<b>Celkem</b>	13	100	5	100

První položka se týkala zjištění pohlaví respondentů. Z 18 dotazovaných bylo 13 plnoletých pacientů, z nichž 4 byli muži a 9 žen, a 5 dětských pacientů (v zastoupení rodiči – matkami), 3 chlapci a 2 dívky.

## Vyhodnocení položky č. 2

### Kolik je Vám/Vašemu dítěti let?

Tabulka 4 Věk respondentů

	<b>Dospělí respondenti s homocystinurií</b>	<b>%</b>	<b>Děťští respondenti s homocystinurií</b>	<b>%</b>
<b>Do 3 let</b>	0	0	0	0
<b>3 – 6 let</b>	0	0	3	60
<b>7 – 10 let</b>	0	0	0	0
<b>11 -14 let</b>	0	0	1	20
<b>15 – 18 let</b>	0	0	1	20
<b>19 – 20 let</b>	1	8	0	0
<b>21 – 29 let</b>	6	46	0	0
<b>30 – 39 let</b>	3	23	0	0
<b>40 – 49 let</b>	3	23	0	0
<b>Celkem</b>	13	100	5	100

Druhou položkou byl zjišťován věk respondentů. Nejpočetnější skupinou byla skupina 21 – 29 let, která tvořila 46 % respondentů. Věková skupina 3 – 6 let byla zastoupena v 60 %, 30 – 39 let a 40 – 49 let byla v procentuálním zastoupení 23 %. Nejméně početnými skupinami byly děti ve věku 11 – 14 let, 15 – 18 let, tvořily skupiny po 20 % z celkového počtu a spolu s nimi věková kategorie do 20 let s 8 % zastoupením.

## Vyhodnocení položky č. 3

### Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

Tabulka 5 Nejvyšší dosažené vzdělání respondentů

	<b>Dospělí respondenti s homocystinurií</b>	<b>%</b>	<b>Rodiče dětí s homocystinurií</b>	<b>%</b>
<b>Základní</b>	2	15	2	40
<b>Středoškolské bez maturity</b>	5	39	0	0
<b>Středoškolské s maturitou</b>	4	31	1	20
<b>Vyšší odborné</b>	0	0	1	20
<b>Vysokoškolské</b>	2	15	1	20
<b>Celkem</b>	13	100	5	100

Třetí výběrová položka s pěti možnostmi odpovědi sloužila k určení nejvyššího dosaženého vzdělání respondentů. Z celkového počtu 13 dospělých respondentů byli 2 se základním vzděláním (15 %), 5 se středoškolským bez maturity (39 %), 4 se středoškolským vzděláním s maturitou (31 %) a 2 s vysokoškolským vzděláním (15 %). U rodičů dětí s homocystinurií bylo 40 % se základním



vzděláním, 20 % se středoškolským vzděláním s maturitou, 20 % s vyšším odborným a 20 % respondentů bylo s vysokoškolským vzděláním.

Z výše uvedených výsledků vyplývá, že bylo v dotazníkovém šetření z hlediska pohlaví z dospělých respondentů zastoupeno více žen (9) a muži pouze 4. U dětských pacientů bylo více chlapců (3) a méně dívek (2). Vzorek respondentů tvořil věkovou hranici od 3 let do 49 let. Dospělí respondenti převažovali nad nezletilými. Z dospělých respondentů tvořili největší skupinu respondenti s věkem 21 – 29 let (6) a nejméně jich bylo ve věku 19 – 20 let (1). Z dětských pacientů byla v největším počtu skupina 3 – 6 let (3). Při zjišťování nejvyššího dosaženého vzdělání se ukázalo, že mezi dospělými respondenty převažovalo středoškolské vzdělání bez maturity (5) a u rodičů dětí s homocystinurií bylo v největším počtu zastoupeno základní vzdělání (2).

## 9 Zpracování dotazníkového šetření

V této fázi výzkumu proběhlo zpracování dat do tabulek a grafů, které jsou doplněny příslušným komentářem.

Vyhodnocení položky č. 4

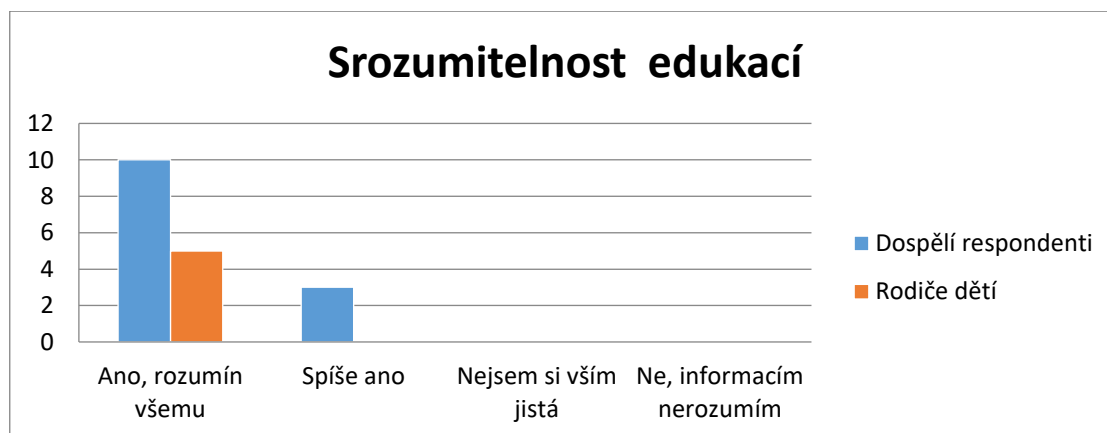
**Jsou pro Vás edukace srozumitelné?**

Tabulka 6 Srozumitelnost edukací

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
Ano, rozumím všemu	10	77	5	100
Spíše ano, jsou ale věci, na které bych se rád/ráda ještě zeptal/zeptala	3	23	0	0
Ne, v něčem si nejsem moc jistý/ jistá	0	0	0	0
Ne, sdělené informace nechápu	0	0	0	0
Celkem	13	100	5	100

Čtvrtá položka se týkala srozumitelnosti edukací. Ve skupině dospělých respondentů se zdají edukace srozumitelné v 77 % a 23 % spíše srozumitelné, a ještě by potřebovali vznést další dotazy. U skupiny rodičů dětí s homocystinurií byli všichni se srozumitelností edukací spokojeni.

Graf 1 Srozumitelnost edukací



## Vyhodnocení položky č. 5

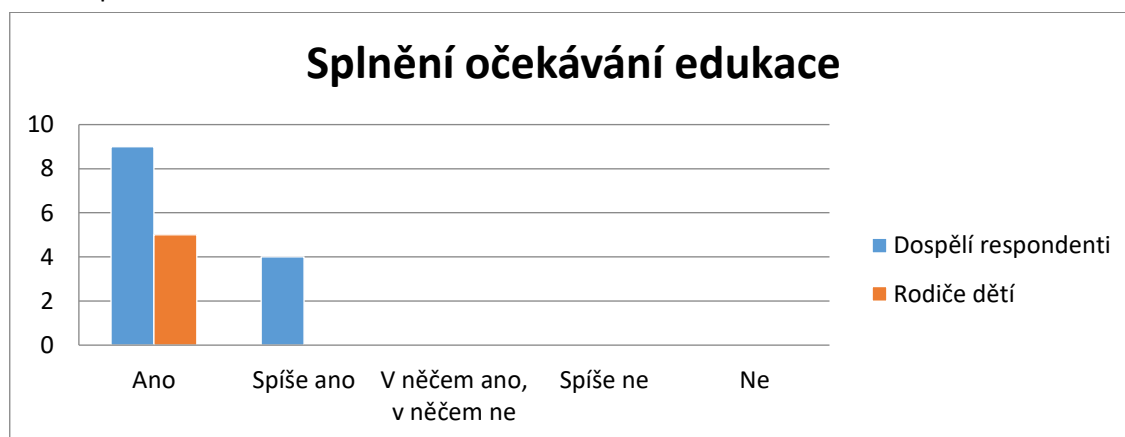
### Splňují Vaše edukace při návštěvách ambulance ÚDMP Vaše očekávání?

Tabulka 7 Splnění očekávání od edukací

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
Ano	9	69	5	100
Spíše ano	4	13	0	0
V něčem ano, v něčem ne	0	0	0	0
Spíše ne	0	0	0	0
Ne	0	0	0	0
<b>Celkem</b>	<b>13</b>	<b>100</b>	<b>5</b>	<b>100</b>

Pátou položkou jsme se respondentů dotazovali, splnily-li proběhlé edukace jejich očekávání. Z dospělých respondentů odpovědělo v 69 %, že bylo očekávání splněno a 13 % respondentů udalo odpověď spíše ano. U rodičů dětí s homocystinurií byla odpověď na 100 % ano, edukace splňují jejich očekávání.

Graf 2 Splnění očekávání od edukace



## Vyhodnocení položky č. 6

### Dohledáváte si nějaké informace i sami? Pokud ano, vypište kde.

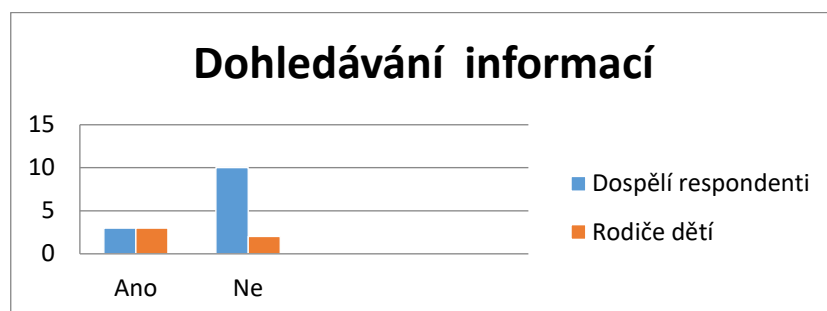
Tabulka 8 Dohledávání informací

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
Ano	3	23	3	60
Ne	10	77	2	40
<b>Celkem</b>	<b>13</b>	<b>100</b>	<b>5</b>	<b>100</b>

Při této položce jsme chtěli zjistit, jestli si respondenti dohledávají informace sami. Ze 13 dospělých respondentů odpověděli 3 (23 %) že ano a všichni uvedli jako zdroj informací internet. Ze skupiny

rodičů dětí odpověděli 3 (60 %) respondenti, že si dohledávají informace a 2 z nich používají pro získání dalších informací internet a 1 uvedl jako zdroj odbornou literaturu.

Graf 3 Dohledávání informací



Vyhodnocení položky č. 7

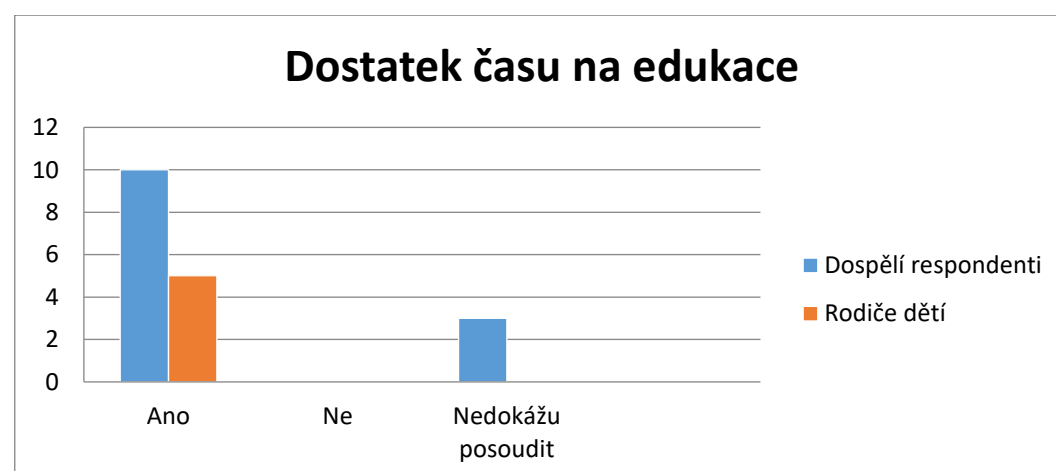
**Domníváte se, že bylo na Vaše edukace vyčleněno dostatek času?**

Tabulka 9 Dostatek času na edukace

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
Ano	10	77	5	100
Ne	0	0	0	0
Nedokážu posoudit	3	23	0	0
Celkem	13	100	5	100

K této položce se u dospělých 77 % respondentů vyjádřilo kladně, mají tedy pocit, že edukace neprobíhají v časové tísní a 23 % tuto skutečnost nedokáže posoudit. Rodiče dětí s homocystinurií odpověděli na tuto položku ve 100 % ano.

Graf 4 Dostatek času na edukace



#### Vyhodnocení položky č. 8

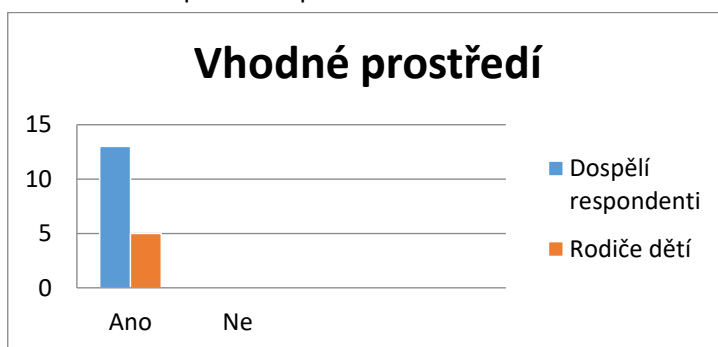
**Myslíte si, že Vaše edukace probíhají ve vhodném prostředí (soukromí, rušivé elementy atd.)?**

Tabulka 10 Vhodné prostředí pro edukace

	<b>Dospělí respondenti s homocystinurií</b>	<b>%</b>	<b>Rodiče dětí s homocystinurií</b>	<b>%</b>
<b>Ano</b>	13	100	5	100
<b>Ne, uveďte důvod</b>	0	0	0	0
<b>Celkem</b>	13	100	5	100

Osmou položkou jsme se chtěli dozvědět, vyhovuje-li pacientům a jejich rodičům prostředí, kde edukace probíhají. Všichni respondenti jsou s místem i podmínkami spokojeni.

Graf 5 Vhodné prostředí pro edukace



#### Vyhodnocení položky č. 9

**Měl/měla jste možnost vznášet během edukací dotazy?**

Tabulka 11 Možnost dotazů během edukace

	<b>Dospělí respondenti s homocystinurií</b>	<b>%</b>	<b>Rodiče dětí s homocystinurií</b>	<b>%</b>
<b>Ano</b>	13	100	5	100
<b>Ne</b>	0	0	0	0
<b>Celkem</b>	13	100	5	100

Všichni respondenti u této položky uvedli, že měli možnost dotazů během edukace.

Graf 6 Možnost dotazů během edukace



Vyhodnocení položky č. 10

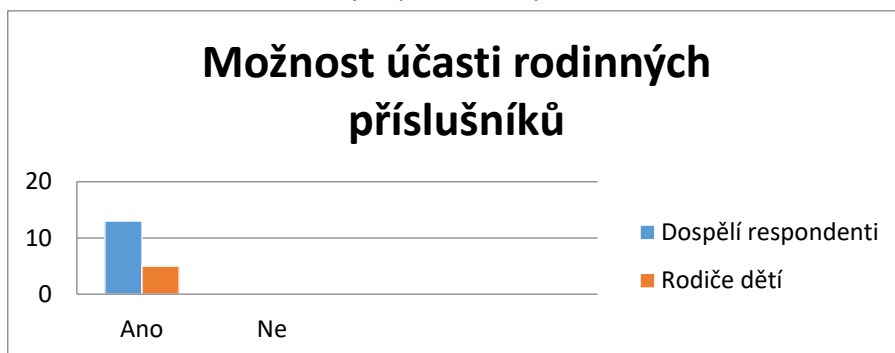
### Mohl se edukací účastnit i někdo z rodinných příslušníků?

Tabulka 12 Možnost účasti rodinných příslušníků při edukaci

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
<b>Ano</b>	13	100	5	100
<b>Ne</b>	0	0	0	0
<b>Celkem</b>	13	100	5	100

Všichni respondenti u této položky uvedli, že měli možnost, aby se edukace účastnil i někdo z rodiny.

Graf 7 Možnost účasti rodinných příslušníků při edukaci



Vyhodnocení položky č. 11

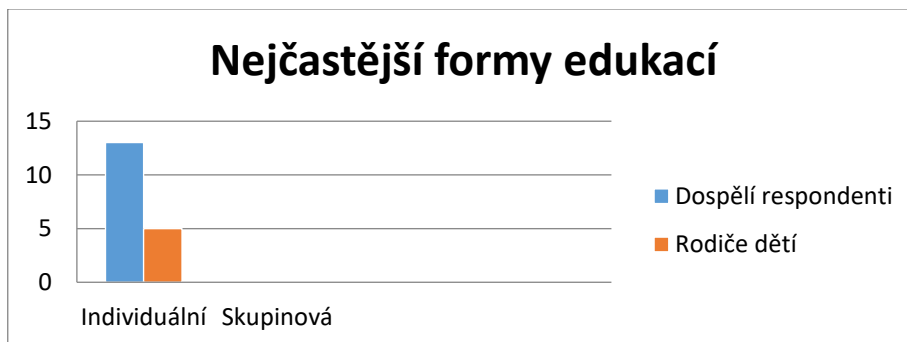
### Jakou formou Vaše edukace většinou probíhají?

Tabulka 13 Forma, jakou probíhají edukace nejčastěji

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
<b>Individuální</b>	13	100	5	100
<b>Skupinovou</b>	0	0	0	0
<b>Celkem</b>	13	100	5	100

Všichni respondenti u této výběrové položky uvedli individuální formu edukace.

Graf 8 Forma, jakou probíhají edukace nejčastěji



Vyhodnocení položky č. 12

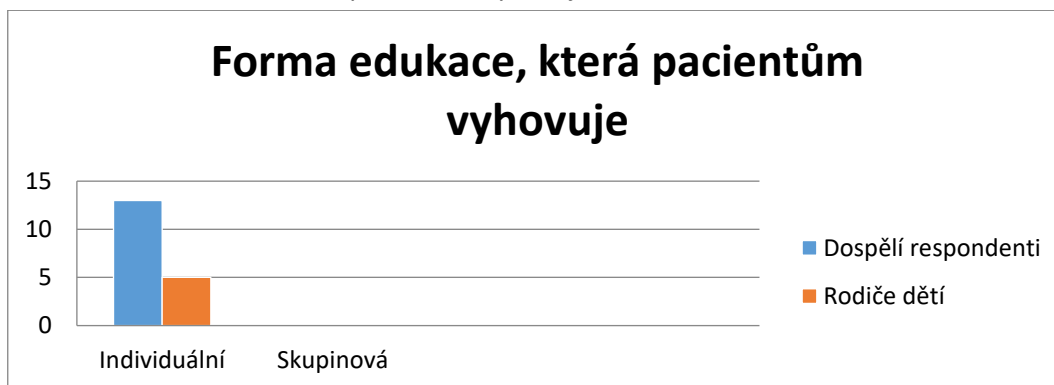
**Která forma edukací z výše uvedených Vám více vyhovuje?**

Tabulka 14 Forma edukace, která pacientům vyhovuje

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
<b>Individuální</b>	13	100	5	100
<b>Skupinová</b>	0	0	0	0
<b>Celkem</b>	13	100	5	100

I zde všichni uvedli individuální formu edukace.

Graf 9 Forma edukace, která pacientům vyhovuje



Vyhodnocení položky č. 13

**Máte možnost vznést své dotazy jinou formou než osobně?**

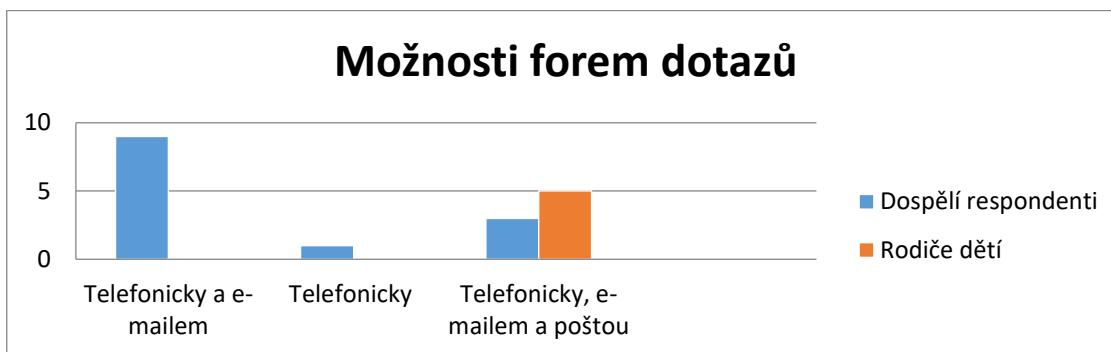
Tabulka 15 Možnosti forem dotazů

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
<b>Ano</b>	13	100	5	100
<b>Ne</b>	0	0	0	0
<b>Celkem</b>	13	100	5	100

U této položky odpověděli všichni respondenti kladně a měli zde při této variantě odpovědi dále na výběr formy, jak mohou své dotazy vznášet. Z dospělých respondentů variantu jen telefonicky uvedl 1 respondent (8 %), variantu telefonicky a e-mailem uvedlo 9 respondentů (69 %) a 3 respondenti

uvedli variantu telefonicky, e-mailem a poštou (23 %). U rodičů dětí byla odpověď na tuto položku jednoznačná, všichni odpověděli, že se mohou ptát telefonicky, e-mailem i poštou (100 %).

Graf 10 Možnosti forem dotazů



Vyhodnocení položky č. 14

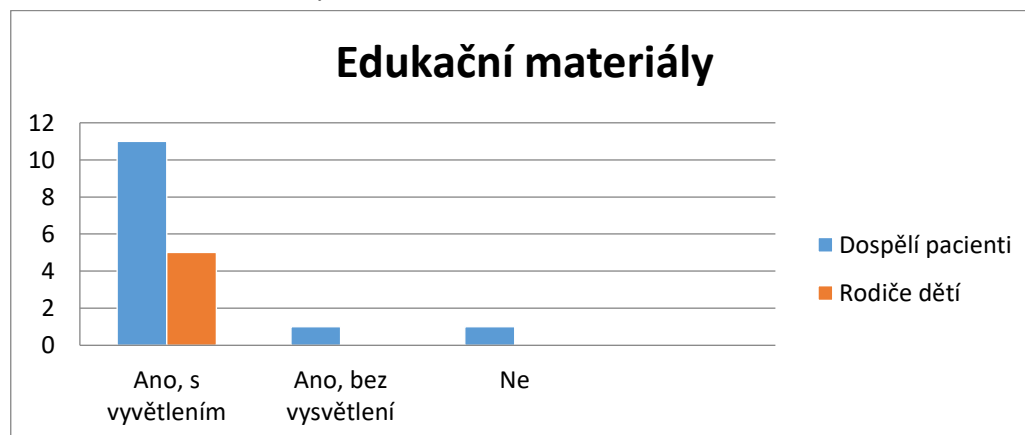
**Dostal/a jste při edukaci edukační materiály (letáčky, brožurky apod.), které by Vám pomohly lépe se orientovat v problematice?**

Tabulka 16 Edukační materiály

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
Ano, s vysvětlením	11	84	5	100
Ano, bez vysvětlení	1	8	0	0
Ne	1	8	0	0
<b>Celkem</b>	<b>13</b>	<b>100</b>	<b>5</b>	<b>100</b>

Dospělí respondenti u této položky v 84 % odpověděli, že dostali edukační materiály s vysvětlením, 8 % je dostalo bez vysvětlení a 8 % nedostalo edukační materiály vůbec. Rodiče dětí s homocystinurií dostali ve 100 % edukační materiály s vysvětlením.

Graf 11 Edukační materiály





## Vyhodnocení položky č. 15

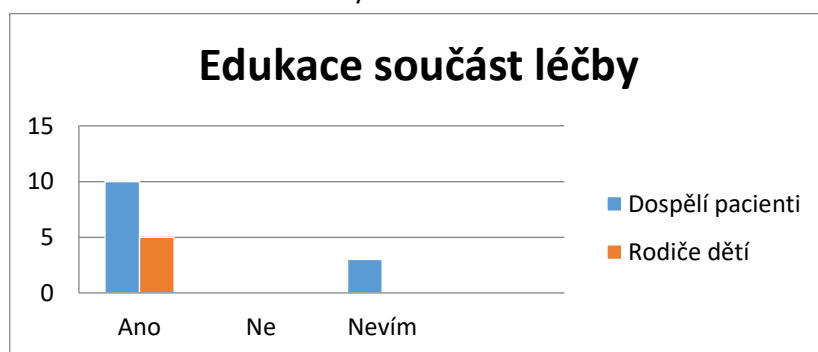
### Považujete edukace za důležitou součást léčby homocystinurie?

Tabulka 17 Edukace součást léčby

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
Ano	10	77	5	100
Ne	0	0	0	0
Nevím	3	23	0	0
<b>Celkem</b>	<b>13</b>	<b>100</b>	<b>5</b>	<b>100</b>

Další položkou jsme chtěli zjistit, jestli považují respondenti edukace za důležitou součást léčby. 10 dospělých pacientů (77 %) odpovědělo, že ano a 3 respondenti (23 %) nevěděli. U rodičů dětí s homocystinurií byla odpověď 100 % ano.

Graf 12 Edukace součást léčby



## Vyhodnocení položky č. 16

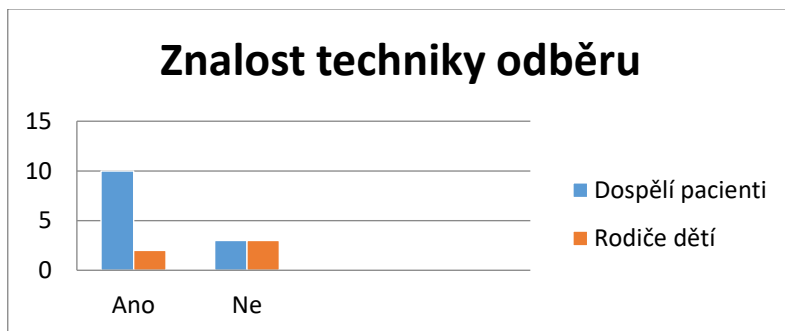
### Znáte techniku pro správný odběr krevní kapky?

Tabulka 18 Znalost techniky správného odběru

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
Ano	3	23	2	40
Ne	10	77	3	60
<b>Celkem</b>	<b>18</b>	<b>100</b>	<b>5</b>	<b>100</b>

Šestnáctou uzavřenou položkou jsme zjišťovali, jestli respondenti znají techniku odběru krevní kapky. 10 dospělých respondentů (77 %) odpovědělo, že ano, 3 respondenti (23 %) ne. U rodičů dětí s homocystinurií byla odpověď ano ve 40 % a odpověď ne v 60 %.

Graf 13 Znalost techniky správného odběru



Vyhodnocení položky č. 17

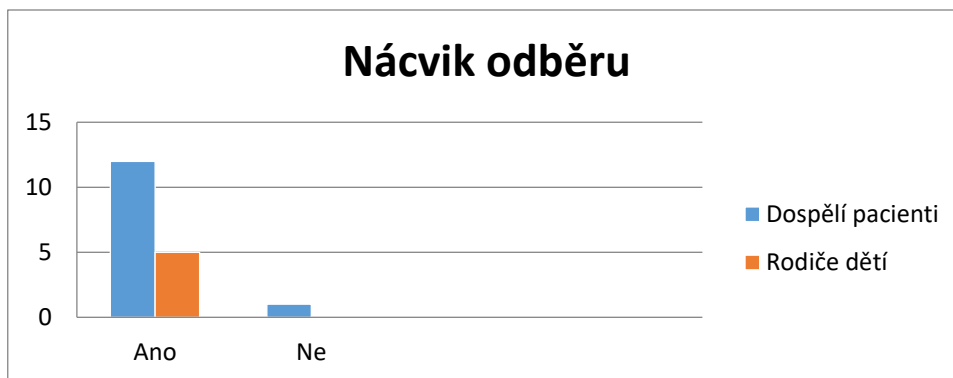
### Byl praktický nácvik odběru krevní kapky součástí edukací?

Tabulka 19 Nácvik odběru jako součást edukace

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
<b>Ano</b>	12	92	5	100
<b>Ne</b>	1	8	0	0
<b>Celkem</b>	13	100	5	100

Další uzavřenou položkou bylo zjištění, byl-li nácvik odběru součástí edukace. 92 % dospělých respondentů odpovědělo ano, 8 % ne. U rodičů byl nácvik odběru krve součástí edukace ve 100 %.

Graf 14 Nácvik odběru jako součást edukace



# Vyhodnocení položky č. 18

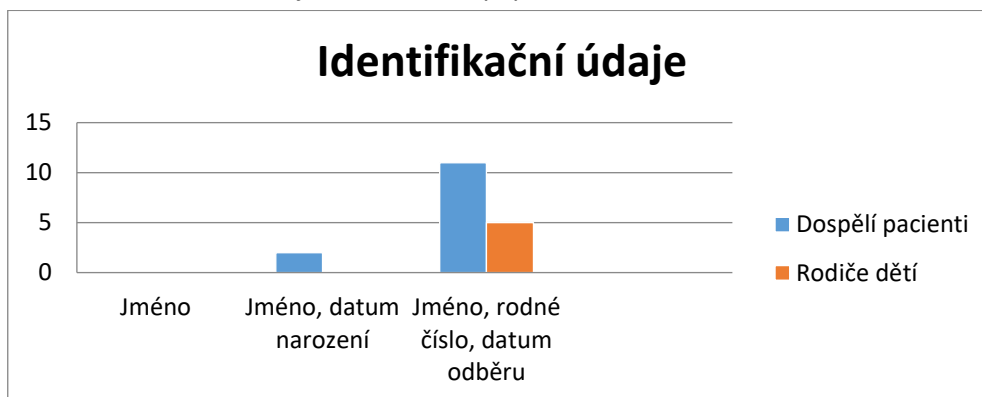
## Jaké náležitosti by měl obsahovat filtrační papírek s krevní kapkou?

Tabulka 20 Identifikační údaje na filtračním papírku

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
Jméno	0	0	0	0
Jméno, datum narození	2	15	0	0
Jméno, rodné číslo, datum odběru	11	85	5	100
<b>Celkem</b>	<b>13</b>	<b>100</b>	<b>5</b>	<b>100</b>

U skupiny dospělých respondentů uvedlo správnou odpověď 11 respondentů, 2 odpověděli nesprávně. Skupina rodičů dětí s homocystinurií odpověděla celá správně.

Graf 15 Identifikační údaje na filtračním papírku



# Vyhodnocení položky č. 19

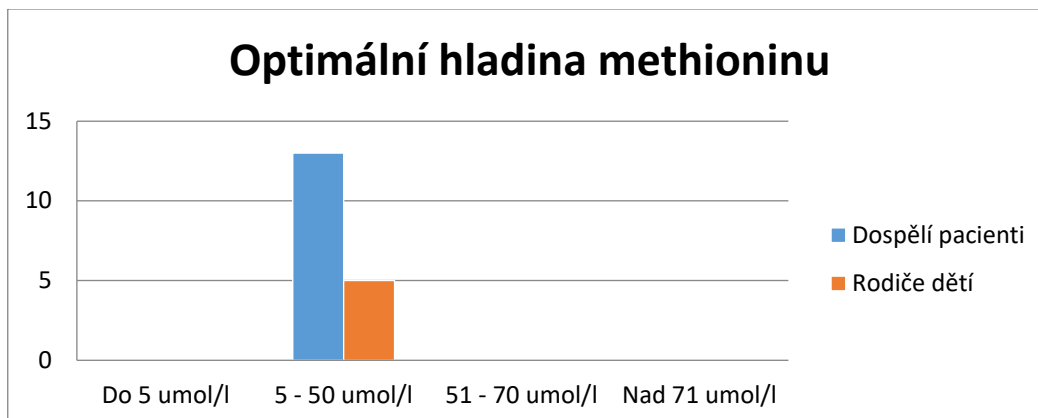
## Znáte horní hranici methioninu v suché krevní kapce pro optimální kompenzaci?

Tabulka 21 Optimální hladina methioninu v suché krevní kapce

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
Do 5 umol/l	0	0	0	0
5 – 50 umol/l	13	100	5	100
51 – 70 umol/l	0	0	0	0
Nad 71 umol/l	0	0	0	0
<b>Celkem</b>	<b>13</b>	<b>100</b>	<b>5</b>	<b>100</b>

Obě skupiny uvedly správnou možnost ve 100 %.

Graf 16 Optimální hladina methioninu v suché krevní kapce



Vyhodnocení položky č. 20

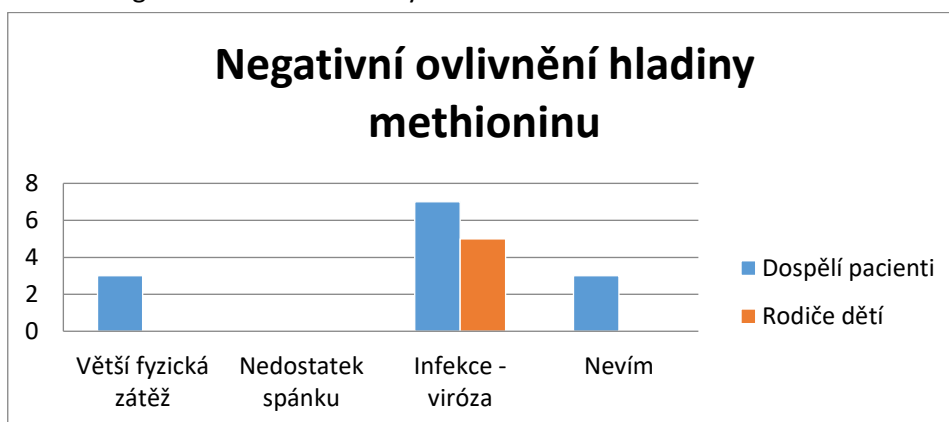
### Co kromě dietní chyby může negativně ovlivnit hladinu methioninu v krvi?

Tabulka 22 Negativní ovlivnění hladiny methioninu v krvi

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
Větší fyzická zátěž	3	23	0	0
Nedostatek spánku	0	0	0	0
Infekce – viróza	7	54	5	100
Nevím	3	23	0	0
<b>Celkem</b>	<b>13</b>	<b>100</b>	<b>5</b>	<b>100</b>

Další položkou jsme chtěli zjistit, jestli respondenti vědí, co může negativně ovlivnit hladinu methioninu v krvi. 7 dospělých pacientů (54 %) odpovědělo správně, že infekce, 3 respondenti (23 %) nevěděli a 3 (23 %) uvedli špatnou možnost – větší fyzická zátěž. U rodičů dětí s homocystinurií byla odpověď ve 100 % správná.

Graf 17 Negativní ovlivnění hladiny methioninu v krvi



## Vyhodnocení položky č. 21

### Jaký je orientační přepoččet bílkovin na methionin?

Tabulka 23 Přepoččet bílkovin na methionin

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
2,5 g bílkovin = 100 mg methioninu	1	8	0	0
4 g bílkovin = 100 mg methioninu	12	92	5	100
Jiný, uveďte jaký	0	0	0	0
<b>Celkem</b>	<b>13</b>	<b>100</b>	<b>5</b>	<b>100</b>

Touto položkou jsme zjišťovali, jestli znají orientační přepoččet bílkovin na methionin. 12 dospělých pacientů (92 %) odpovědělo správně, 1 respondent (8 %) nesprávně. U skupiny rodičů dětí s homocystinurií byla odpověď ve 100 % správná.

Graf 18 Přepoččet bílkovin na methionin



## Vyhodnocení položky č. 22

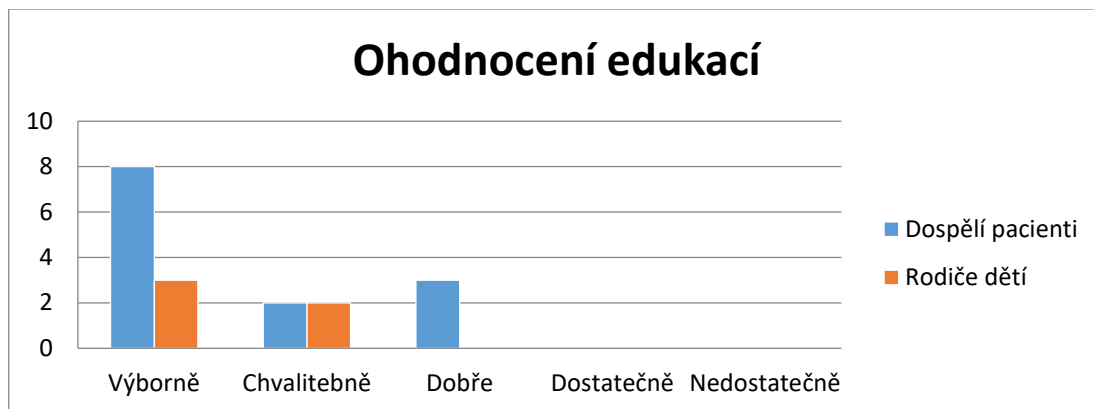
### Ohodnoťte známkou, jak jste spokojeni s přínosem edukací na téma homocystinurie (klasifikace jako ve škole).

Tabulka 24 Ohodnocení edukací

	Dospělí respondenti s homocystinurií	%	Rodiče dětí s homocystinurií	%
<b>Výborně</b>	8	62	3	60
<b>Chvalitebně</b>	2	15	2	40
<b>Dobře</b>	3	23	0	0
<b>Dostatečně</b>	0	0	0	0
<b>Nedostatečně</b>	0	0	0	0
<b>Celkem</b>	<b>13</b>	<b>100</b>	<b>5</b>	<b>100</b>

Dospělí respondenti s homocystinurií i skupina rodičů dětí s homocystinurií hodnotila přínos edukace podobně.

Graf 19 Ohodnocení edukací



## 10 Vyhodnocení výsledků

Cílem tohoto výzkumu bylo zjistit několik důležitých faktorů ohledně edukací prováděných na specializovaném pracovišti u pacientů, nebo rodičů dětí s homocystinurií. Zaměřili jsme se na to, jak ji samotní pacienti i jejich rodiče vnímají, zda plní jejich očekávání a jak ji hodnotí. Dále jsme zjišťovali, jaký rozsah znalostí pacienti při edukacích získali.

### V naší práci jsme si stanovili tyto cíle:

Cíl č. 1: Zjistit, zda je edukace pro pacienty srozumitelná.

Tomuto cíli byla v dotazníku vyhrazena položka č. 4. Zatím co u skupiny rodičů dětí s homocystinurií byla odpověď jednoznačná a všichni uvedli, že všemu rozumí, tudíž se jim zdá být edukace srozumitelná, ve skupině dospělých respondentů odpověď jednoznačná nebyla. 77 % jich odpovědělo, že pro ně edukace srozumitelná byla a ve 23 % byla jen spíše srozumitelná. Mají tedy otázky, na které by se ještě rádi při edukacích zeptali a ujasnili si nějaké skutečnosti. I přes to můžeme říci, že výsledek je potěšující.

Cíl č. 2: Zjistit, zda jsou pacienti spokojeni s průběhem edukace.

Na tento cíl respondenti odpovídali v položce č. 7, 8, 9, 10. Na položku č. 7, zdali bylo vyčleněno na jejich edukace dostatek času, odpovědělo ano 77 % dospělých pacientů, zbývajících 23 % to nedokázalo posoudit. U rodičů dětí s homocystinurií byla odpověď ano ve 100 %, všichni rodiče tedy měli dojem, že jejich edukacím je věnováno dostatek času. U ostatních položek pak byli všichni dotazovaní ve 100 % spokojeni s prostředím, ve kterém jsou edukace realizovány, i s podmínkami, za jakých edukace probíhají. Respondentům vyhovuje, že se mohou během edukací ptát a že mohou být u edukací přítomni i jejich rodinní příslušníci. Jsou tedy většinou s průběhem edukací spokojeni.

Cíl č. 3: Zjistit, jakou formu edukace pacienti preferují.

Na třetí cíl byla v dotazníku zaměřena položka č. 12. Všem respondentům na 100 % vyhovuje individuální forma edukace a touto formou i jejich edukace většinou probíhají.

Cíl č. 4: Zjistit, zda pacienti získali základní znalosti k problematice onemocnění homocystinurie.

U čtvrtého cíle, kterému se věnovaly položky 16, 18, 19, 20, 21, bylo stěžejní dozvědět se, zda respondenti načerpali při edukacích potřebné znalosti týkající se homocystinurie. Zjistili jsme, že dospělí respondenti s homocystinurií mají ve znalostech větší mezery než rodiče dětí s homocystinurií a proto bude zapotřebí se na to u opakovaných reedukací zaměřit a chybějící vědomosti doplnit. U položky, která zjišťovala, znají-li správnou techniku pro odběr krevní kapky, odpovědělo 77 % dospělých respondentů že ne, a jen 23 % techniku odběru znalo. Přitom 92 % uvedlo nácvik odběru krevní kapky jako součást edukace a jen 8 % uvedlo, že nácvik odběru krevní kapky součástí edukace nebyl. U rodičů dětí s homocystinurií znalo správnou techniku odběru krevní kapky 40 % a 60 % správnou techniku odběru neznalo. Jako součást edukace ale nácvik

odběru uvedlo 100 % rodičů dětí s homocystinurií. Při položce, jaké náležitosti by měl obsahovat filtrační papírek, na který se krevní kapka odebírá, uvedlo z dospělých respondentů chybnou odpověď 15 % a 85 % správnou. U rodičů dětí s homocystinurií byla odpověď ve 100 % správná. Položkou č. 19 jsme zjišťovali, jestli respondenti znají horní hranici methioninu v suché krevní kapce. Správně odpověděli obě skupiny respondentů ve 100 %. Další položkou jsme chtěli od respondentů zjistit, zdali ví, co může negativně ovlivnit hladinu methioninu v krvi. 54 % dospělých respondentů odpovědělo správně, 23 % zvolilo špatnou odpověď a 23 % uvedlo, že neví. U rodičů dětí s homocystinurií byla odpověď ve 100 % správná. U položky č. 21, kdy jsme zjišťovali od respondentů správný orientační přepočítání bílkovin na methionin, byla většina odpovědí správná u obou skupin. Jen jeden dospělý respondent správnou odpověď neuvedl.



## 11 Diskuze

V této kapitole chceme upozornit na velký význam edukační činnosti sester u pacientů s homocystinurií. Sestra poskytuje pacientům pravidelnou péči a její místo v ambulanci je nezastupitelné. Celá práce je zaměřena na edukaci pacientů s homocystinurií a jejich rodin. Onemocnění homocystinurie je vzácné a získat o něm dostatečné a potřebné množství informací taktéž. Proto jsou zde pro pacienty a jejich rodinné příslušníky, kteří se potýkají s tímto závažným onemocněním, specializovaná pracoviště s patřičně vzdělaným a zkušeným zdravotnickým personálem, aby jim pomohl s vyrovnáním se a překonáním překážek a omezení, které toto onemocnění přináší a poskytl jim potřebné množství informací, rad a návodů, jak toto onemocnění zvládnout.

Pro pacienty je důležité, aby pro ně byly podávány informace zdravotnickým personálem hlavně stručné a srozumitelné. Naším cílem bylo tedy zjistit, jsou-li poskytované edukace i přes stále narůstající objem informací, které je edukantům nutno předat, srozumitelné a je-li edukant schopen je následně použít i v praxi. Výsledek byl potěšující, neboť spokojenost se srozumitelností edukací uvedlo 77 % respondentů. Pro 23 % respondentů byly pak edukace méně srozumitelné. K podobným výsledkům ve své práci došla i Knapová, kde spokojenost se srozumitelností uvedlo 84 % respondentů (Knapová, 2016, str. 81).

Z praxe a dlouhodobých zkušeností můžeme říci, že je vhodné edukace rozdělit na část teoretickou a praktickou. Důvodem k tomu je velké množství informací, které pacient musí znát a osvojit si je. Předávání informací ze strany edukátorů by mělo být postupné, trvalé a citlivé. Je zapotřebí poskytnout pacientům dostatek času na vstřebání nových informací a ztotožnění se s nimi. Pacienti také dostávají edukační materiály v tištěné podobě jako vhodný doplněk mluveného slova, aby se ve sdělené problematice mohli lépe orientovat a k poskytnutým informacím se kdykoliv vrátit. Z výzkumu vyplývá, že je zapotřebí tyto edukační materiály rozšířit o další náležitosti, které pacienti nemají zcela osvojené.

Zdrojem informací je v současné době pro pacienty kromě edukací a edukačního materiálu i internet, odborné články a literatura. Ale i zde nabyté vědomosti pacienti konzultují při pravidelných návštěvách u lékařů a sester v metabolických centrech, ve kterých jsou pacienti dispenzarizováni. Z našeho výzkumu vyplynulo, že především edukace sestrou jsou někdy jediným zdrojem tolik potřebných informací. Čerpání poznatků i z jiných zdrojů uvedlo jen šest respondentů. K podobným výsledkům došla ve své práci i Knapová (2016), kde jako hlavní zdroj informací respondenti uvedli lékaře a sestru a jiné zdroje (internet, odborná literatura) byly uvedeny jen třemi respondenty (Knapová, 2016, str. 81).

Praktické části edukací je zapotřebí zvláště u nácviku odběrů krevní kapky a jeho vlastního provedení, kde se nám díky výzkumu ukázaly mezery, které jsou potvrzeny zápornými odpověďmi u obou skupin respondentů. 10 dospělých respondentů (77 %) a 3 rodiče dětí s homocystinurií (60 %) techniku odběru krevní kapky neznalo. Může to být tím, že dospělí pacienti a rodiče dětí s

homocystinurií, kteří byli edukováni před více než dvěma lety, kdy nebylo ještě požadováno po pacientech odběrů krevní kapky, byli edukováni pouze ústní formou, zřejmě i bez patřičných písemných podkladů. V současné době je snaha všechny monitorované pacienty reedukovat a v rámci reedukací zajistit, aby probíhal i nácvik odběru krevní kapky. Pacientům je dáván k podpisu také formulář „Pokyny k odběru suché krevní kapky“, viz příloha D, kde jsou uvedeny i všechny potřebné identifikační údaje, které na krevním papírku nesmí chybět. Metabolická centra, kam pacienti docházejí, mají zpětnou vazbu od biochemické laboratoře, kde jsou krevní papírky vyhodnocovány a opravdu dochází k opakovaným výzvám ze strany laboratoře směrem k personálu metabolických center, aby byly chybějící identifikační údaje na papírcích zaslaných pacienty přímo do laboratoře, jimi doplněny. Což potvrzuje i údaj 15 % dospělých respondentů, kteří při položce, co by měl krevní papírek obsahovat za identifikační údaje, odpověděli nesprávně. Biochemická laboratoř nemůže přijmout a následně vyhodnotit vzorek, který není řádně označen. Vysvětlením může být, že někteří respondenti odběry často fyzicky sami neprovádí a na odběry dochází do blízkých zdravotnických zařízení (praktický lékař, PLDD), kde odběry provádí a identifikační údaje vyplňuje zdravotnický personál. Pak by bylo na zvážení, zdali by určitých forem edukací nebylo zapotřebí i u zdravotnického personálu, který s těmito pacienty přichází do styku.

Všichni respondenti uvedli jako vyhovující individuální formu edukací, která je preferována i zdravotnickým personálem, a to nejen z důvodu zachování soukromí a ochrany osobních dat, ale i pro vysokou specifičnost obsahu edukace. Každá edukace by měla být přizpůsobena pacientovi tak, aby byla efektivní a edukanta dostatečně motivovala, rozptýlila jeho nejistotu, povzbudila jej reálným optimismem a je nutné ocenit i jeho snahu. To vše by během skupinových edukací nebylo možné zajistit. Skupinové edukace jsou u těchto pacientů realizovány jen v rámci patientských setkání a mají obecný charakter.

Potřebu trvalých reedukací zvláště u dospělých pacientů potvrdily i další položky v dotazníku zjišťující rozsah znalostí vedoucích k dobré metabolické kompenzaci. Pacienti s homocystinurií i rodiče dětí s homocystinurií znají správné hladiny methioninu v krvi a ví jaký je orientační přepočítá bílkovin na methionin, který potřebují při dodržování a propočtech dietní stravy, ale při položce, co může negativně ovlivnit zvýšení hladiny methioninu v krvi, všichni správnou odpověď neznali. Tyto nedostatky ve znalostech mohou být pak důsledkem negativního ovlivnění dietní kompenzace onemocnění. Náš výzkum se shoduje s výroky autorek Magurové, Majerníkové v tom, že aby měla u pacientů s chronickým onemocněním (sem patří i homocystinurie) metabolická kompenzace požadované výsledky, musí být monitorována a vedena samotným pacientem či rodinným příslušníkem s patřičnými vědomostmi. Je tedy nezbytné, aby se pacient zaměřil na hlavní cíl – dobrou metabolickou kompenzaci (Magurová, Majerníková, 2009).

## 11.1 Návrhy pro praxi

Na základě výsledků našeho šetření a zkušeností navrhujeme tato doporučení pro praxi:

- Nejlépe v rámci celoživotního vzdělávání zdravotníků, zorganizovat akreditovaný kurz zaměřený na edukaci sester pracujících s pacienty s dědičnými metabolickými poruchami.

- Pro zvýšení informovanosti pacientů by reedukace, měly probíhat vždy současně s ambulantní návštěvou u ošetřujícího lékaře a zaměřit se zvláště na skupinu dospělých pacientů. V současné době je tento návrh již v praxi realizován.
- Zaktualizovat vydanou brožurku pro pacienty a doplnit ji o chybějící informace a zvýraznit důležité, pacienty opomíjené údaje.

## 12 Závěr

V této bakalářské práci jsme se zabývali tématem edukací u pacientů s homocystinurií. Cílem bylo zjistit, jak pacienti na edukace nahlíží a jsou-li poskytované edukace dostačující.

Z výsledků výzkumu vyplývá, že respondenti jsou spokojeni s formou, obsahem i průběhem edukací, edukace se jim zdají být srozumitelné a považují je za významnou součást léčby. Nicméně v položkách, které dokazovaly kvalitu a rozsah nabytých informací potřebných ke zvládnutí jejich závažného onemocnění, výzkum ukázal nedostatky, na které bude zapotřebí se při reedukacích zaměřit a oblasti, které se ukázaly jako nedostatečně zvládnuté znovu probrat. Nejvíce zarážející je vysoké procento záporných odpovědí respondentů obou skupin (10 dospělých respondentů – 77 % a 3 rodiče dětí s homocystinurií – 60 %) u techniky odběrů krevní kapky. Naše domněnka, že respondenti odběry sami neprovádí, a na odběry dochází do blízkých zdravotnických zařízení, neboť jsou to pacienti z celé České republiky, je snad jediným možným vysvětlením a mohla by být předmětem dalšího zkoumání.

Na podkladě tohoto výzkumu byla také aktualizována stávající brožura pro pacienty s homocystinurií, která slouží jako edukační materiál v metabolických centrech a je pacientům velkým pomocníkem. Snahou bylo brožurku obohatit o chybějící informace a vyzdvihnout důležité údaje, které jsou pacienty nejspíše považovány za samozřejmé, nicméně často opomíjené. Brožura je přílohou G.

Na závěr lze konstatovat, že pojetí a způsob edukační činnosti sester se posunuly od pouhého podávání informací ke komplexní činnosti a výstupem by pak měl být spokojený a orientovaný pacient, který dobře zvládá své onemocnění.

## 13 Seznam použité literatury

Bastable, S. (2008). *Nurse as Educator: Principles of Teaching and Learning for Nursing Practice*. Sudbury: Jones and Bartlett.

Česká asociace pro vzácná onemocnění. (2012). [online]. [cit. 2017–10-29]. Dostupné z <http://www.vzacna-onemocneni.cz>

Drlíková, K. (2008). Reeducace jako nedílná součást edukace. *Sestra*, 18(5), 12.

Fernandes, J. (2008). *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*. Praha: Triton.

Garcia-Cazorla, A., et al. (2009). Mental retardation and inborn errors of metabolism. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 32(5), 597–608.

Haškovcová, H. & Pavlicová, J. (2013). *Ošetřovatelství: ideály a realita v ambulantní péči*. Praha: Galén.

Hlaváčková, E. & Kylarová, D. (2014). *Edukační proces ve zdravotnictví*. [online]. [cit. 2017–11-12]. Dostupné z <http://projekty.upce.cz/zspi/dokumenty/eduk-proces-zdrav.pdf>

Hoffmann, G. (2008). *Dědičné metabolické poruchy*. Praha: Grada Publishing.

Honzík, T. & Zeman, J. (2013). *Dědičné metabolické poruchy v dětském věku*. Praha: Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví.

Honzík, T. & Zeman, J. (2016). *Dědičné poruchy metabolismu v kazuistikách*. Praha: Mladá fronta.

Honzík, T. (2011). Klinické příznaky dědičných metabolických poruch u dětí. *Pediatric pro praxi*, 12(5), 314-319.

Huemer, M., Kožich, V., Rinaldo, P., Baumgartner, M., Merinero, B., Pasquini, E., Ribes, A., & Henk J. (2015). Newborn screening for homocystinurias and methylation disorders: systematic review and proposed guidelines. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 38(6), 1007-1019.

Chráška, M. (2016). *Metody pedagogického výzkumu-základy kvantitativního výzkumu*. Praha: Grada Publishing.

Ješina, P. & Kožich, V. (2015). Vrozené metabolické poruchy. *Medical Tribune*, 11(4), C6-C7.

Jirkovský, D. (2009). *Cesta k modernímu ošetřovatelství*. Praha: Fakultní nemocnice v Motole.

- Juřeniková, P. (2010). *Zásady edukace v ošetrovateľskej praxi*. Praha: Grada Publishing.
- Kimura, H. (2011). Hydrogen sulfide: its production, release and functions. *Amino Acids*, 41(1), 113-121.
- Knapová, D. (2016). *Edukace hemodialyzovaných pacientů*. Bakalářská práce. [online]. Lékařská fakulta v Hradci Králové, Ústav sociálního lékařství, oddělení ošetrovateľství. [cit. 2018-01-15]. Dostupné z <https://is.cuni.cz/webapps/zzp/detail/165180/28918493>
- Kožich, V. & Zeman, J. (2010). Dědičné metabolické poruchy v pediatrii. *Postgraduální medicína*. 12(7), 793–799.
- Kulhavá, M. (2012). Edukace je součást zdravotní péče. *Florence*. Akcent VZP 9/2012
- Kumar, T., Sharma, G., & Singh, L. (2016). Homocystinuria: Therapeutic approach. *Clin Chim Acta*, 1(458), 55-62.
- Kutnohorská, J. (2009). *Výzkum v ošetrovateľství*. Praha: Grada Publishing.
- Kvapil, M. (2011). Edukace správně a nesprávně. *Medical Tribune*, 7(17), A6.
- Magner, M. et al., (2011). Vascular presentation of cystathionine beta-synthase deficiency in adulthood. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 34(1), 33–37.
- Magner, M. & Honzík, T. (2016). Úvod do problematiky dědičných metabolických poruch. *i-med*, 6(4), 1-26.
- Magner, M., Ješina, P., Klement, P., Lorenčík, D., Vobruba, V., Zeman, J. & Honzík, T. (2013). Význam časně diagnostiky dědičných metabolických poruch s manifestací v novorozeneckém věku. *Československá pediatrie*, 68(1), 3-11.
- Magurová, D. & Majerníková, L. (2009). *Edukácia a edukačný proces v ošetrovateľstve*. Martin: Osveta.
- Mičková, I. (2009). Edukace jako nedílná součást ošetrovateľského procesu. *Sestra*, 19(12), 44–45.
- Multimediální trenažér plánování ošetrovateľské péče. (2012). [online]. [cit. 2017-12-12]. Dostupné z <http://ose.zshk.cz/vyuka/edukace.aspx?id=1>
- Národní sdružení fenylketonurie a jiných dědičných metabolických poruch. (2013). [online]. [cit. 2017-10-11]. Dostupné z <http://www.nspku.cz/sdruzeni/sdruzeni.html>>

Nemcová, J., Hlinková, E. & kol. (2010). *Moderná edukácia v ošetrovatel'stve*. Martin: Osveta.  
Nyhan, W. (2012). *Atlas of Inherited Metabolic Diseases*. London: Hodder Arnold.

Průcha, J. (2009). *Pedagogická encyklopedie*. Praha: Portál.

Saudubray, J. M., Baumgartner, M. & Walter, J. (2016). *Inborn Metabolic Diseases, Diagnosis and Treatment*. New York: Springer Berlin Heidelberg.

Shaw, V. (2014). *Clinical Paediatric Dietetics*. UK: Wiley-Blackwell.

Schiff, M. & Blom, H. (2012). Treatment of inherited homocystinurias. *Neuropediatrics*, 43(6), 295-304.

Svěráková, M. (2012). *Edukační činnost sestry: Úvod do problematiky*. Praha: Galén.

Šťastná, S. & kol. (2010). *Metabolická příručka 2010*. Praha: 1 LF UK.

Šťastná, S. & Kožich, V. (2011). Dědičné metabolické poruchy – to není jen fenylketonurie. *Metabolík*. 11(1), 3-4.

## Seznam zkratek

ČR Česká republika

DMP Dědičné metabolické poruchy

tRNA Transferová Ribonukleová kyselina

rRNA Ribozomální Ribonukleová kyselina

DNA Deoxyribonukleová kyselina

CBS Cystathion  $\beta$ -syntáza

PKU Fenylketonurie

ESPKU The European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders - Evropská společnost pro fenylketonurii a další poruchy

PLDD Praktický lékař pro děti a dorost



## Seznam grafů

Graf 1 Srozumitelnost edukací .....	34
Graf 2 Splnění očekávání od edukace .....	35
Graf 3 Dohledávání informací .....	36
Graf 4 Dostatek času na edukace .....	36
Graf 5 Vhodné prostředí pro edukace .....	37
Graf 6 Možnost dotazů během edukace .....	38
Graf 7 Možnost účasti rodinných příslušníků při edukaci .....	38
Graf 8 Forma, jakou probíhají edukace nejčastěji .....	39
Graf 9 Forma edukace, která pacientům vyhovuje .....	39
Graf 10 Možnosti forem dotazů .....	40
Graf 11 Edukační materiály .....	40
Graf 12 Edukace součást léčby .....	41
Graf 13 Znalost techniky správného odběru .....	42
Graf 14 Návuk odběru jako součást edukace .....	42
Graf 15 Identifikační údaje na filtračním papírku .....	43
Graf 16 Optimální hladina methioninu v suché krevní kapce .....	44
Graf 17 Negativní ovlivnění hladiny methioninu v krvi .....	44
Graf 18 Přepočet bílkovin na methionin .....	45
Graf 19 Ohodnocení edukací .....	46

## Seznam tabulek

Tabulka 1 Skupiny DMP s nejvyšším výskytem v populaci .....	10
Tabulka 2 Přehled dotazníků .....	30
Tabulka 3 Pohlaví respondentů .....	31
Tabulka 4 Věk respondentů .....	32
Tabulka 5 Nejvyšší dosažené vzdělání respondentů .....	32
Tabulka 6 Srozumitelnost edukací .....	34
Tabulka 7 Splnění očekávání od edukací .....	35
Tabulka 8 Dohledávání informací .....	35
Tabulka 9 Dostatek času na edukace .....	36
Tabulka 10 Vhodné prostředí pro edukace .....	37
Tabulka 11 Možnost dotazů během edukace .....	37
Tabulka 12 Možnost účasti rodinných příslušníků při edukaci .....	38
Tabulka 13 Forma, jakou probíhají edukace nejčastěji .....	38
Tabulka 14 Forma edukace, která pacientům vyhovuje .....	39
Tabulka 15 Možnosti forem dotazů .....	39
Tabulka 16 Edukační materiály .....	40
Tabulka 17 Edukace součást léčby .....	41
Tabulka 18 Znalost techniky správného odběru .....	41
Tabulka 19 Návuk odběru jako součást edukace .....	42
Tabulka 20 Identifikační údaje na filtračním papíru .....	43
Tabulka 21 Optimální hladina methioninu v suché krevní kapce .....	43
Tabulka 22 Negativní ovlivnění hladiny methioninu v krvi .....	44
Tabulka 23 Přepočet bílkovin na methionin .....	45
Tabulka 24 Ohodnocení edukací .....	45

## Přílohy

Příloha A: Dotazník pro pacienty s homocystinurií

### DOTAZNÍK pro pacienty s homocystinurií

Vážená pacientko, vážený paciente,

jsem studentkou bakalářského studia oboru Všeobecná sestra na 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy v Praze. Součástí ukončení mého studia je vypracování bakalářské práce na téma Edukace pacientů s homocystinurií. Část bakalářské práce tvoří výzkum na dané téma, a abych mohla zjistit potřebné informace a práci dokončit, prosím Vás o vyplnění následujícího dotazníku.

Dotazník je **anonymní**, poslouží pouze pro účely mé práce, v žádném případě nebude výsledků využito k jiným účelům. Vyplnění dotazníku je dobrovolné.

Pokud jste se pro vyplnění dotazníku rozhodli, prosím Vás o pečlivé přečtení každé otázky, a pokud nebude uvedeno jinak, **zaškrtnutí jedné odpovědi**, která dle Vás nejvíce odpovídá skutečnosti.

Předem Vám velmi děkuji za čas, který jste se rozhodli vyplnění dotazníku věnovat.

Terezie Paterová

#### 1. Jaké je Vaše pohlaví?

☐ žena

☐ muž

#### 2. Kolik je Vám let?

☐ do 20 let

☐ 20 – 29 let

☐ 30 – 39 let

☐ 40 – 49 let

#### 3. Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

☐ základní

☐ středoškolské bez maturity

☐ středoškolské s maturitou

☐ vyšší odborné

☐ vysokoškolské

**4. Jsou pro Vás edukace srozumitelné?**

- ☐ ano, rozumím všemu
- ☐ spíše ano, jsou ale věci, na které bych se rád/ráda ještě zeptala
- ☐ ne, v něčem si nejsem moc jistý/jistá
- ☐ ne, sdělené informace nechápu

**5. Splňují Vaše edukace při návštěvách ambulance ÚDMP Vaše očekávání?**

- ☐ ano                      ☐ spíše ano                      ☐ v něčem ano, v něčem ne
- ☐ spíše ne                      ☐ ne

**6. Dohledáváte si nějaké informace i sami? Pokud ano, vypište kde.**

- ☐ ano, uveďte kde.....
- ☐ ne

**7. Domníváte se, že bylo na Vaše edukace vyčleněno dostatek času?**

- ☐ ano                      ☐ ne                      ☐ nedokážu posoudit

**8. Myslíte si, že Vaše edukace probíhají ve vhodném prostředí (soukromí, rušivé elementy atd.)?**

- ☐ ano
- ☐ ne, uveďte důvod: .....

**9. Měl/měla jste možnost vznášet během edukací dotazy?**

- ☐ ano                      ☐ ne

**10. Mohl se edukací účastnit i někdo z rodinných příslušníků?**

- ☐ ano                      ☐ ne

**11. Jakou formou Vaše edukace většinou probíhají?**

- ☐ individuální (jsem při edukaci sám/sama)
- ☐ skupinovou (při edukaci je více pacientů)

**12. Která forma edukací z výše uvedených Vám více vyhovuje?**

- ☐ lépe mi vyhovuje, když jsem při edukaci sám/sama
- ☐ lépe mi vyhovuje, když je při edukaci více pacientů

**13. Máte možnost vznést své dotazy jinou formou než osobně?**

- ☐ ano, vyberte jakou formou:
- ☐ telefonicky
- ☐ e-mailem
- ☐ poštou
- ☐ jinou, napište jakou .....
- ☐ ne

**14. Dostal/a jste při edukaci edukační materiály (letáčky, brožurky apod.), které by Vám pomohly lépe se orientovat v problematice?**

- ☐ ano, s vysvětlením
- ☐ ano, bez vysvětlení
- ☐ ne

**15. Považujete edukace za důležitou součást léčby homocystinurie?**

- ☐ ano ☐ ne ☐ nevím

**16. Znáte techniku pro správný odběr krevní kapky?**

- ☐ ano ☐ ne

**17. Byl praktický nácvik odběru krevní kapky součástí edukací?**

☐ ano

☐ ne

**18. Jaké náležitosti by měl obsahovat filtrační papírek s krevní kapkou?**

☐ jméno

☐ jméno, rodné číslo, datum odběru

☐ jméno, datum narození

**19. Znáte horní hranici methioninu v suché krevní kapce pro optimální kompenzaci?**

☐ do 5 umol/l

☐ 5 - 50 umol/l

☐ 51 - 70 umol/l

☐ nad 71 umol/l

**20. Co kromě dietní chyby může negativně ovlivnit hladinu methioninu v krvi?**

☐ větší fyzická zátěž

☐ nedostatek spánku

☐ infekce - viróza

☐ nevím

**21. Jaký je orientační přepočítání bílkovin na methionin?**

☐ 2,5 g bílkovin odpovídá cca 100 mg methioninu

☐ 4 g bílkovin odpovídá cca 100 mg methioninu

☐ jiný, uveďte jaký.....

**22. Ohodnoťte známkou, jak jste spokojeni s přínosem edukací na téma homocystinurie (klasifikace jako ve škole).**

☐ výborně (1)

☐ chvalitebně (2)

☐ dobře (3)

☐ dostatečně (4)

☐ nedostatečně (5)

## DOTAZNÍK pro rodiče pacientů s homocystinurií

Vážení rodiče,

jsem studentkou bakalářského studia oboru Všeobecná sestra na 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy v Praze. Součástí ukončení mého studia je vypracování bakalářské práce na téma Edukace pacientů s homocystinurií. Část bakalářské práce tvoří výzkum na dané téma, a abych mohla zjistit potřebné informace a práci dokončit, prosím Vás o vyplnění následujícího dotazníku.

Dotazník je **anonymní**, poslouží pouze pro účely mé práce, v žádném případě nebude výsledků využito k jiným účelům. Vyplnění dotazníku je dobrovolné.

Pokud jste se pro vyplnění dotazníku rozhodli, prosím Vás o pečlivé přečtení každé otázky, a pokud nebude uvedeno jinak, **zaškrtnutí jedné odpovědi**, která dle Vás nejvíce odpovídá skutečnosti.

Předem Vám velmi děkuji za čas, který jste se rozhodli vyplnění dotazníku věnovat.

Terezie Paterová

### 1. Jakého pohlaví je Vašeho dítěte?

☐ dívka

☐ chlapec

### 2. Kolik let je Vašemu dítěti?

☐ do 3 let

☐ 3 – 6 let

☐ 7 – 10 let

☐ 11 – 14 let

☐ 15 – 18 let

### 3. Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

☐ základní

☐ středoškolské bez maturity

☐ středoškolské s maturitou

☐ vyšší odborné

☐ vysokoškolské

**4. Jsou pro Vás edukace srozumitelné?**

- ☐ ano, rozumím všemu
- ☐ spíše ano, jsou ale věci, na které bych se rád/ráda ještě zeptala
- ☐ ne, v něčem si nejsem moc jistý/jistá
- ☐ ne, sdělené informace nechápu

**5. Splňují edukace sestrou při návštěvách ambulance ÚDMP Vaše očekávání?**

- ☐ ano                      ☐ spíše ano                      ☐ v něčem ano, v něčem ne
- ☐ spíše ne                      ☐ ne

**6. Dohledáváte si nějaké informace i sami? Pokud ano, vypište kde.**

- ☐ ano, uveďte kde.....
- ☐ ne

**7. Domníváte se, že bylo na Vaše edukace vyčleněno dostatek času?**

- ☐ ano                      ☐ ne                      ☐ nedokážu posoudit

**8. Myslíte si, že Vaše edukace probíhají ve vhodném prostředí (soukromí, rušivé elementy atd.)?**

- ☐ ano
- ☐ ne, uveďte důvod:.....

**9. Měl/měla jste možnost vznášet během edukací dotazy?**

- ☐ ano                      ☐ ne

**10. Mohl se edukací účastnit i někdo další z rodinných příslušníků?**

- ☐ ano                      ☐ ne



**11. Jakou formou edukace většinou probíhají?**

- ☐ individuální (jsem při edukaci sám/sama)
- ☐ skupinovou (při edukaci je více pacientů)

**12. Která forma edukací z výše uvedených Vám více vyhovuje?**

- ☐ lépe mi vyhovuje, když jsem při edukaci sám/sama
- ☐ lépe mi vyhovuje, když je při edukaci více pacientů

**13. Máte možnost vznést své dotazy jinou formou než osobně?**

- ☐ ano, vyberte jakou formou
- ☐ telefonicky
- ☐ e-mailem
- ☐ poštou
- ☐ jinou, vypište jakou.....
- ☐ ne

**14. Dostal/a jste při edukaci edukační materiály (letáčky, brožurky apod.), které by Vám pomohly lépe se orientovat v problematice?**

- ☐ ano, s vysvětlením
- ☐ ano, bez vysvětlení
- ☐ ne

**15. Považujete edukace za důležitou součást léčby homocystinurie?**

- ☐ ano
- ☐ ne
- ☐ nevím

**16. Znáte techniku pro správný odběr krevní kapky?**

- ☐ ano
- ☐ ne

**17. Byl praktický nácvik odběru krevní kapky součástí edukací?**

☐ ano

☐ ne

**18. Jaké náležitosti by měl obsahovat filtrační papírek s krevní kapkou?**

☐ jméno

☐ jméno, rodné číslo, datum odběru

☐ jméno, datum narození

**19. Znáte horní hranici methioninu v suché krevní kapce pro optimální kompenzaci?**

☐ do 5  $\mu\text{mol/l}$

☐ 5 – 50  $\mu\text{mol/l}$

☐ 51 – 70  $\mu\text{mol/l}$

☐ nad 71  $\mu\text{mol/l}$

**20. Co kromě dietní chyby může negativně ovlivnit hladinu methioninu v krvi?**

☐ větší fyzická zátěž

☐ nedostatek spánku

☐ infekce – viróza

☐ nevím

**21. Jaký je orientační přepočítání bílkovin na methionin?**

☐ 2,5 g bílkovin odpovídá cca 100 mg methioninu

☐ 4 g bílkovin odpovídá cca 100 mg methioninu

☐ jiný, uveďte jaký.....

**22. Ohodnoťte známkou, jak jste spokojeni s přínosem edukace na téma homocystinurie (klasifikace jako ve škole).**

☐ výborně (1)

☐ chvalitebně (2)

☐ dobře (3)

☐ dostatečně (4)

☐ nedostatečně (5)

**Informovaný souhlas pacienta/zákonného zástupce pacienta s dotazníkovým šetřením  
pro zpracování bakalářské práce na téma „Edukace pacientů s homocystinurií“**

Já, níže podepsaný dobrovolně souhlasím s vyplněním přiloženého dotazníku, který je anonymní (nikde nebude zveřejněno mé jméno ani jiné náležitosti, které by mohly být spojovány s mou osobou), otázkám rozumím a souhlasím s tím, aby zjištěná data z vyplněného dotazníku byla použita pouze pro účely zpracování výzkumné části bakalářské práce na téma Edukace pacientů s homocystinurií a výsledky nebudou v žádném případě použity k jiným účelům.

Místo a datum: V Praze, dne.....

Jméno a příjmení pacienta:.....  
(podpis pacienta)

Jméno a příjmení zákonného zástupce: .....  
(podpis zák.zástupce)

		Účinnost formuláře od: 1.5.2014
<b>Pokyny k odběru suché krevní kapky k monitorování dietní kompenzace</b>		Verze číslo: 01

Štítek  
pacienta

### **Pokyny odběru suché krevní kapky k monitoraci dietní kompenzace**


Odběr je určen k monitoraci dietní kompenzace u dědičných poruch metabolismu. Odběr se provádí během dne podle požadavku lékaře a to z patičky či z prstu v poloze vsedě nebo vleže.

Pomůcky pro odběr: krevní papírek Whatman 903, dezinfekční roztok, gázové tampóny, sterilní jehla, náplast, jednorázové rukavice, žádanka: „Požadavek na vyšetření dietní kompenzace z krve.“

Vyplňte řádně a čitelně informace do rámečku „Pacient“ a „Odběr suché krevní kapky“ na žádance. Na krevní papírek uveďte jméno, příjmení pacienta a datum odběru. Nekontaminujte kroužky na krevním papírku žádnými látkami nebo dotekem před ani po odběru krve.

Postup při odběru:

- 1.) Proveďte hygienickou dezinfekci rukou a použijte jednorázové rukavice. Dodržujte zásady aseptického postupu.
- 2.) Místa vpichu jsou postranní částí paty (u dětí mladších 1 roku) a střední části konečků prstů.
- 3.) Vyberte místo vpichu, zajistěte jeho dobré prokrvení prohřátím suchým či vlhkým teplem (pomocí jemné látky navlhčené v teplé vodě, maximálně 40 °C - po dobu 5 – 10 minut, či jemným třením prstů).
- 4.) Očistěte místo vpichu vhodným dezinfekčním roztokem a nechte 30 vteřin působit. Poté otřete zbytek dezinfekčního roztoku tamponem a nechte doschnout.
- 5.) Proveďte odběr – napíchněte postranní část paty či koneček prstu sterilní jehlou na jedno použití. Hloubky vpichu nemá být větší než 2 mm, aby nedošlo k poškození hlubších podkožních struktur. Otřete první kapku krve gázovým tampónem. Počkejte, než se vytvoří další velká kapka krve.
- 6.) Zlehka přiložte krevní papírek k velké kapce krve a nechte krev prosáknout krevní papírek a zcela vyplnit předtištěný kroužek. (Pro zvýšení toku krve můžete velmi jemně přerušovaně stlačovat oblast kolem místa vpichu). Krev aplikujte pouze na jednu stranu krevního papírku.
- 7.) Po odběru přiložte na místo vpichu suchý gázový tampón.
- 8.) Nechte krevní vzorek usušit na suchém, čistém, rovném a nesavém povrchu.
- 9.) Po odběru proveďte hygienickou dezinfekci rukou. Zlikvidujte kontaminovaný odpad jako infekční.
- 10.) Informujte lékaře o případné komplikaci při odběru.
- 11.) Zkontrolujte úplnost údajů na žádance a krevním papírku.
- 12.) Odešlete či doručte vyplněnou žádanku s krevním papírkem do laboratoře

	<b>Pokyny k odběru suché krevní kapky k monitorování dietní kompenzace</b>	formuláře od: 5.2014
		Verze číslo: 01

Štítek  
pacienta

Jméno a příjmení zákonného zástupce pacienta .....

Výše uvedeným informacím jsem porozuměl/porozuměla a souhlasím s nimi.

V Praze dne: .....  
podpis pacienta / zákonného zástupce

Prohlašuji, že pacient/zákonný zástupce byl/byla s daným postupem srozumitelně seznámen/seznámena.

V Praze dne:

Jméno a příjmení sestry:

Podpis sestry:

Zpracovaly – Šárka Bláhová, Eva Klímová, MUDr. Eva Košťálová

## Příloha E: Vyjádření etické komise k výzkumnému šetření

### Etická komise

Vážená paní  
Terezie Paterová

21.1.2016  
čj. 25/16 S-IV (individuální výzkum)

Zasílací adresa: Přecechtělova 2410/13, 155 00 Praha 13

Vážená paní,  
Etická komise projednala na svém zasedání dne 21.1.2016 Vámi předložený projekt – ind.výzkum:  
čj.: 25/16 S-IV.

**Název studie:** Bakalářská práce - dotazníkový projekt  
Edukace pacientů s homocystinurií.

**Lhůta pro podání písemné zprávy o průběhu KH od jeho zahájení/ Time schedule for submission of the written Annual Report from the CT commencement:** ☒ 1x ročně/Once a year ☐ Jiná lhůta/ Other

Úhrada nákladů spojených s posouzením žádosti a vydáním stanoviska /Reimbursement of costs related to assessment and issue of the EC opinion: ☐ Ano/Yes ☒ Ne, zdůvodnění/ No, reasons: Nesponzorovaný projekt

Datum doručení žádosti: 7.1.2016

Datum jednání EK + čas/Date and time of Ethics Committee's session: 21.1.2016 (15,30 – 19,30 hod.)

#### Seznam hodnocených dokumentů/List of all submitted documents:

Název dokumentu, verze, datum Document title, version, date	Schváleno /Approved		Vzato na vědomí / Taken into account	
	ANO Yes	NE No	ANO Yes	NE No
Průvodní dopis ze 4.1.2016	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dotazník k předkládaným dokumentům – Zkrácený formulář EK k neintervenci	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dotazník pro pacienty s homocystinurií	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Informovaný souhlas pacienta/zákonného zástupce pacienta, česká nedatovaná verze	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dotazník pro rodiče pacientů s homocystinurií	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Informovaný souhlas pacienta/zákonného zástupce pacienta, česká nedatovaná verze	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Žádost o dotazníkovou akci podepsaná náměstkyní pro nelékařská povolání	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Čestné prohlášení o provádění výzkumu v Praze bez finanční podpory třetím subjektem, vč. Souhlasu přednosta kliniky	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Životopis hlavní zkoušející: Terezie Paterová	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Souhlas školitele s výzkumnou prací – dotazníkovým šetřením v rámci bakalářského studia – Mgr.Miluše Kulhavá	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

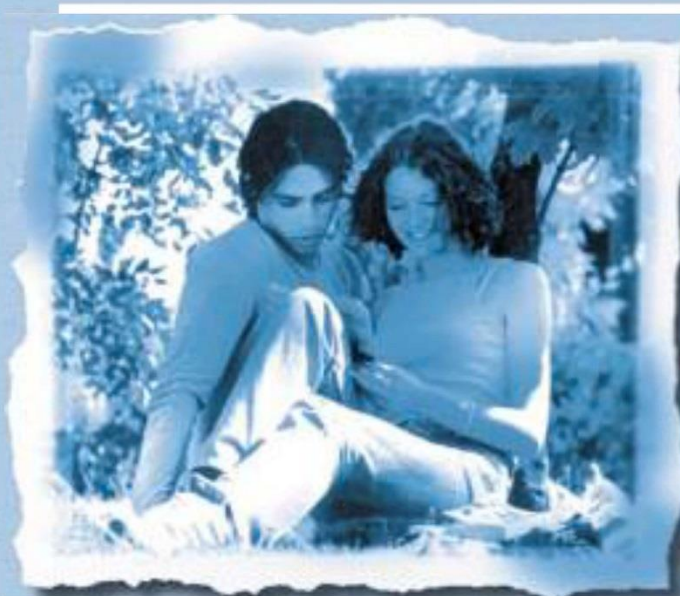
**Stanovisko etické komise:** EK vydává souhlasné stanovisko k realizaci projektu v Ambulanci

Podpis předsedy EK / Signature of Chairperson 1/2

MUDr. Josef ŠEDIVÝ, CSc.

# HOMOCYSTINURIE Z DEFICITU CBS

Informační brožurka pro pacienty a jejich rodiny



T. Paterová  
prof. MUDr. J. Zeman, DrSc.  
recenzoval MUDr. V. Kožich, CSc.



## Obsah:

1. Úvod
2. Co je homocystinurie z deficitu CBS
3. Diagnostika
4. Klinické příznaky
5. Léčba
6. Dieta
7. Monitorování léčby
8. Důsledky nedodržování diety či užívání léků
9. Těhotenství u homocystinurie
10. Budoucnost
11. Podpůrné organizace
12. Praktická část
13. Použitá terminologie

# 1. Úvod

Cílem této brožurky je sloužit jako doplňující materiál k informacím, které jste dostali již při zjištění diagnózy „homocystinurie“ u některého člena vaší rodiny nebo v průběhu jeho sledování na našem pracovišti. Příručka byla zpracována takovým způsobem, aby sloužila k lepšímu pochopení klinického průběhu onemocnění nazývaného homocystinurie, které je způsobeno poruchou funkce enzymu cystathionin- $\beta$ -syntázy (CBS). Brožurka by měla pomoci i k lepšímu porozumění toho, jaký vliv může mít tato nemoc na zdravotní stav člověka s homocystinurií a jaké eventuální následky mohou nastat při nedodržování doporučené léčby. Konkrétní způsoby léčby homocystinurie se v různých nemocnicích na světě mírně liší. Cíl léčby je ale všude stejný - dosáhnout snížení hladiny homocysteinu v krvi a v moči na terapeutické (léčebné neboli doporučené) hodnoty.

Pokud nebudete v brožurce čemukoli rozumět, nebo vám bude něco nejasné, doporučujeme, abyste takové nejasnosti probrali se svým lékařem.

## 2. CO JE HOMOCYSTINURIE Z DEFICITU CBS

Homocystinurie z deficitu CBS je vzácně se vyskytující onemocnění, způsobené poruchou ve zpracování sirných aminokyselin methioninu a homocysteinu. Jde o onemocnění, které patří do skupiny onemocnění známých jako dědičné metabolické poruchy. U pacientů s homocystinurií dochází k hromadění homocysteinu - aminokyseliny, která se tvoří v těle z methioninu - v tkáních a tělesných tekutinách.

Dědičnost homocystinurie je autosomálně recesivní. Výskyt klasické homocystinurie v České republice je 1:15 – 30 000 živě narozených dětí, ale u sekundární homocystinurie z deficitu vitamínu B<sub>12</sub> nebo folátu je frekvence mnohem vyšší.

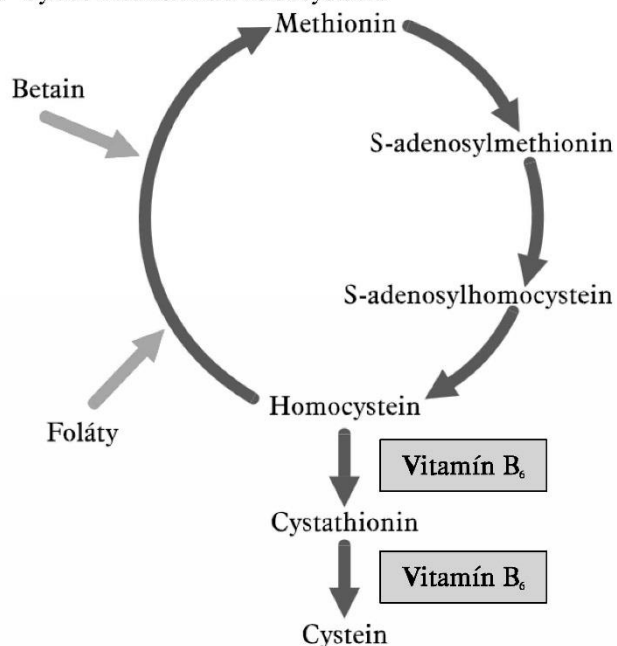
Podle klinických příznaků a efektu léčby se rozlišují dvě formy onemocnění: vitamín B<sub>6</sub> – senzitivní (reagující), u níž je částečná zbytková aktivita enzymu. To

znamená, že při podávání vit. B<sub>6</sub> se u pacientů daří společně s dietou snížit hladinu

homocysteinu. Druhá forma onemocnění je: vitamín B<sub>6</sub> – rezistentní (nereagující) s prakticky nulovou aktivitou, kde pacienti na podávání vitamínu B<sub>6</sub> nereagují.

–6–

Obrázek: Cyklus methioninu a homocysteinu



Předpokládá se, že existuje řada dědičných změn, které mohou v příslušném genu nastat a způsobit homocystinurii v důsledku nedostatku CBS. Každá taková změna pravděpodobně způsobuje mírně odlišné postižení tímto onemocněním.

## 3. DIAGNOSTIKA

Homocystinurii je v současné době možné diagnostikovat na biochemické, enzymatické i molekulární úrovni jak u osob s podezřením na tuto chorobu, tak u dosud nenarozených plodů v rámci prenatální diagnostiky.

Pokud již máte v rodině dítě s homocystinurií a plánujete další těhotenství, je důležité, abyste o této skutečnosti informovali svého lékaře. Poté vám budou moci být poskytnuty všechny další informace a poradenství ohledně eventuální potřeby prenatální diagnózy.

## 4. KLINICKÉ PŘÍZNAKY

### A. Těžké formy – objevující se v dětství

Neléčená homocystinurie v důsledku nedostatku CBS může způsobovat celou řadu klinických příznaků, které se obvykle začínají projevovat v kojeneckém, batolecím nebo ředškolním věku, po uplynutí zcela bezpříznakového období. Přesto lze již i u malých dětí v prvních měsících života laboratorně prokázat v krvi nebo moči na- hromadění některých typických látek, podle nichž se dá určit povaha onemocnění.

Nejčastější příznaky jsou:

ucentrálního nervového systému (CNS) – opoždění v psychomotorickém vývoji a obtíže s učením, mohou se vyskytovat změny na EEG (záznam mozkové aktivity), jež mohou v některých případech vést ke klinickým projevům - křečím.

u očí - těžká krátkozrakost přecházející do dislokace oční čočky, v některých případech až s rozvojem glaukomu (zvýšený nitrooční tlak). Právě vyšetření v oční ambulanci často vede k podezření na diagnózu homocystinurie.

ukostry - osteoporóza (odvápňení kostí), skolióza (vybočení páteře do strany), větší délka dlouhých kostí (v oblasti paží, nohou) - lidé s neléčenou homocystinurií jsou často vyšší, než je v rodině obvyklé.

u cévního systému - zvýšená tendence srážlivosti krve, která bývá příčinou trombóz, embolických příhod a mozkových mrtvic.

## B. Mírné formy (adultní) – objevující se v dospělosti

U této skupiny nemocných s homocystinurií převažují příznaky onemocnění cévního systému a většinou chybí projevy onemocnění CNS, očí i kostry. Předpokládá se, že u řady pacientů s touto formou homocystinurie není diagnóza vůbec stanovena.

# 5. Léčba homocystinurie

Cílem léčby pacientů s homocystinurií je snížit příliš vysokou hladinu homocysteinu v organismu na terapeutické hodnoty. Léčba této choroby obvykle spočívá v podávání megadávek pyridoxinu a dodržování nízkobílkovinné diety s limitovaným (omezeným) množstvím methioninu v přirozené stravě, která je navíc doplněná dietním preparátem (směsí esenciálních aminokyselin bez methioninu – např. HOM nebo M-AM). Navíc někteří pacienti s homocystinurií potřebují i betain (např. preparát Cystadene) pro zvýšení přeměny homocysteinu na methionin.

Důležitou součástí léčby jsou pravidelné ambulantní kontroly a metabolická vyšetření při kterých se kontroluje nejen hladina homocysteinu a dalších aminokyselin v krevní plazmě, ale i hladiny vitamínu B<sup>12</sup> a folátů. Nutná jsou i hematolo-

gická vyšetření, pravidelné kontroly u očního lékaře, popř. u ortopeda, klinického psychologa či neurologa.

Pyridoxin (B<sub>6</sub>) - je vitamín, který pomáhá enzymu CBS při přeměně homocysteinu na cystathionin. U osob s homocystinurií je sice nedostatek enzymu CBS, ale přibližně 50 % nemocných příznivě reaguje na podávání pyridoxinu. Podání vitamínu B<sub>6</sub> je obvykle prvním terapeutickým opatřením u nově diagnostikovaných

pacientů. Pokud pyridoxin sám o sobě nevede ke snížení hladiny homocysteinu v krvi, je potřebné zahájit dietoterapii s omezením příjmu methioninu ve stravě, eventuálně i podávání betainu. Vedlejší účinky podávání pyridoxinu se vyskytují vzácně; pokud se u vás nicméně objeví jakékoli zvláštní symptomy, měli byste kontaktovat svého lékaře.

Betain - u osob, které nereagují na léčbu pyridoxinem, se často užívá látka betain. Betain se přirozeně nachází v malém množství v potravinách, jako je řepa, špenát, obiloviny a produkty moře. U pacientů s homocystinurií se betain dodává ve vyšších dávkách. Betain snižuje hladiny homocysteinu tak, že jej přeměňuje zpět na methionin, díky jeho působení by tedy hladiny methioninu v krvi měly být vyšší. Vedlejší účinky jsou vzácné, někdy se může objevit zápach potu a moči po rybině. Dávka betainu se upravuje podle změřených hladin homocysteinu nebo methioninu v krvi.



## 6. DIETA

Strava, kterou konzumujeme, obsahuje sacharidy, tuky a bílkoviny. Sacharidy a tuky dodávají tělu energii. Bílkoviny se využívají pro růst, vývoj a regeneraci organismu. Bílkoviny přijímané ve stravě se štěpí na příslušné stavební kameny, které se nazývají aminokyseliny. Tyto různé aminokyseliny se znovu spojují a podle potřeby se z nich vytvářejí jiné bílkoviny, jež jsou pro organismus potřebné.

Proces štěpení a opětné tvorby různých látek látková výměna neboli metabolismus nutný pro život si vyžaduje chemické katalyzátory, které se nazývají enzymy. Homocystinurie je onemocnění, při kterém jeden enzym nefunguje správně, takže metabolismus methioninu nemůže správně pokračovat. To vede ke zvýšení hladiny homocysteinu v krvi i v moči.

Homocystein se tvoří z methioninu, který je obsažen ve stravě obsahující bílkoviny. Základem dietní léčby u pacientů s homocystinurií je tedy nízkobílkovinná dieta s limitovaným množstvím methioninu (je nutný každodenní propočet příjmu methioninu v přirozené stravě) suplementovaná (doplňná) preparátem (směsí AMK bez methioninu) a dosažení snížení hladiny methioninu a homocysteinu v krvi. Přísnost dietního omezení závisí na individuální toleranci pacienta k methioninu, tedy povolenému množství methioninu ve stravě.

–9–

### Principy dietní léčby u homocystinurie

- správný výběr potravin s nízkým obsahem methioninu
- používání nízkobílkovinných potravin
- vyloučení konzumace potravin s vysokým obsahem methioninu

Předpokladem dobré prognózy pro pacienty s homocystinurií je dobrá dietní kompenzace. Vedle dostatečného příjmu přirozených bílkovin i esenciálních aminokyselin (preparátu) je nutno dbát i na pestrost jídelníčků, tedy na dostatečné množství všech živin v přirozené stravě.

### Nevhodné - „zakázané“ potraviny:

- všechny druhy masa (kuřecí, drůbeží, vepřové, hovězí, zvěřina, ryby...), vnitřnosti, uzeniny, salámy, šunka, tlačenky, jitrnice, masové konzervy a jakékoli jiné masné a rybí výrobky

- tvrdé sýry, tavené sýry, nízkotučný tvaroh i jiné nízkotučné mléčné výrobky
- vejce jako samostatný pokrm
- luštěniny – všechny druhy (fazole, čočka, hrách, sója...)
- ořechy, mandle

### Dovolené potraviny s částečným omezením:

- malé množství tučných mléčných výrobků (smetanové jogurty, polotučný nebo plnotučný tvaroh a pomazánky z něj, polotučné mléko, máslo, smetana, šlehačka, termixy, pudinky, smetanové zmrzliny...)
- vejce jako součást pokrmů (do těsta na knedlíky, na moučníky, zapečené těstoviny apod.)
- bílé pečivo OMEZENĚ (např. 1 ks 2x do týdne)
- mouka – jakýkoli druh, krupice, vločky, rýže, těstoviny, strouhanka...
- brambory

### Povolené potraviny „bez omezení“:

- nízkobílkovinná mouka (Finax, Apromix, Vitaprotam)
- nízkobílkovinná strouhanka, krupice, kukuřičné lupínky
- nízkobílkovinné pečivo
- nízkobílkovinné těstoviny
- nízkobílkovinné mléko (LP drink, Loprofin)
- ovoce, zelenina, ovocné přesnídávky, ovocné zmrzliny
- cukr, olej, margaríny
- džemy, marmelády, med

## 7. Monitorování léčby

Při každé návštěvě v metabolické ambulanci se kontrolují hladiny homocysteinu a methioninu. Pro tento účel je nejlépe provést odběr krevního vzorku nalačno. Hladinu methioninu lze měřit v séru, plazmě nebo suché krevní kapce. Pro lepší monitorování hladin methioninu se provádí odběry i v domácím prostředí. Jde o odběr suché krevní kapky. Odběr suché krevní kapky z prstu se provádí podle požadavku lékaře. Aby bylo časté monitorování hladin methioninu možné, jsou pacienti a rodiče dětí odborně proškoleni sestrou o technice odběru suché krevní kapky, pak lze odběry provádět i v domácím prostředí.

U zdravých osob bez homocystinurie se hladiny celkového homocysteinu pohybují pod hranicí 15  $\mu\text{mol/l}$  krevní plazmy. U pacientů s homocystinurií v době záchytu onemocnění a při stanovení diagnózy dosahují hladiny homocysteinu obvykle hodnot 100–400  $\mu\text{mol/l}$ .

Hladiny celkového homocysteinu u léčených pacientů s homocystinurií by měly být u formy vitamín B<sub>6</sub> – senzitivní nižší než 40  $\mu\text{mol/l}$  a u formy vitamín B<sub>6</sub> – rezistentní nižší než 60  $\mu\text{mol/l}$ .

## 8. Důsledky nedodržování diety či užívání léků

Nikdo neužívá s chutí větší množství léků ani nedodržuje přísnou dietu. Ale i když se cítíte dobře, je důležité, abyste léky a preparáty užívali a dietu dodržovali! Pokud dietu nebudete dodržovat nebo nebudete užívat předepsané léky, nemusí to vést k výskytu nějakého okamžitého problému. Dlouhodobé účinky takového jednání budou ovšem velmi závažné a obvykle nemusí být ani vratné. Při nedodržování léčby stoupá především riziko tvorby krevních sraženin v cévách mozku a dolních končetin a také rozvoje nevratného poškození očních čoček.

Pokud máte potíže s dodržováním doporučené léčby, měli byste tuto skutečnost prodiskutovat s nutričním terapeutem, aby bylo možno nalézt způsob, jak vám pomoci.

–11–

## 9. Těhotenství u homocystinurie

Jsou známy případy úspěšného těhotenství žen s homocystinurií v důsledku nedostatku CBS. Pokud otěhotníte nebo otěhotnění plánujete, je důležité, abyste o této skutečnosti informovala svého lékaře. Získáte tak další informace a budete s ohledem na svoji rodinu moci učinit správné rozhodnutí.

U žen s homocystinurií je nutno zachovat přísnou dietu a předepsanou léčbu před početím i během celého těhotenství. Při léčbě pyridoxinem nebyly hlášeny žádné nežádoucí účinky, které by mohly postihnout plod. Nebyly realizovány žádné studie, které by se zabývaly užíváním betainu u těhotných žen. V současné době se ženám, které užívají betain, doporučuje tuto léčbu před početím přerušit, jelikož není známo, zda betain nemůže poškozovat vyvíjející se plod nebo schopnost ženy otěhotnět. O užívání betainu v těhotenství by měl rozhodnout lékař spolu s pacientkou po důkladném zvážení situace.

Zdá se, že nedostatečná kontrola hladin homocysteinu v krvi je spojena se zvýšeným rizikem spontánního potratu. Není jasné, zda může nedostatečná kontrola hladin homocysteinu v krvi způsobit jiné poškození vyvíjejícího se plodu, ovšem vysoké hladiny



homocysteinu v krvi znamenají pro samotnou těhotnou ženu zvýšené riziko výskytu komplikací spojených s homocystinurií, zvláště v době kolem porodu, např. tvorby krevních sraženin v cévách mozku nebo dolních končetin.

## 10. Budoucnost

Je důležité poznamenat, že v oblasti dědičných metabolických onemocnění neustále dochází k novým objevům, a to jak v oblasti screeningu a diagnostiky, tak i v oblasti nových léčebných postupů. Cílem této brožurky je zlepšit informovanost pacientů s homocystinurií i jejich rodiny o tomto onemocnění. Podle současných znalostí je zřejmé, že dodržování diety u pacientů s homocystinurií je to nejlepší, co mohou pro sebe a své okolí udělat.

## 11. Podpůrné organizace

Lze předpokládat, že pacienti a rodiny s homocystinurií ocení možnost být v kontaktu s organizacemi, které jim mohou poskytnout další informace, nebo je mohou zkontaktovat s dalšími rodinami v obdobné situaci. V naší republice nyní existuje Národní sdružení PKU a jiných DMP, v němž se sdružují rodiny s dětmi, u nichž se vyskytují různé dědičné metabolické poruchy. Toto sdružení vydává i časopis Metabolík.

## 12. PRAKTICKÁ ČÁST

### Pokyny pro odběry krevní kapky na filtrační papírek.

Odběr provádíme z čistého, suchého a dobře prokrveného (prohřátého) místa střední části konečku prstu. Prst, ze kterého budeme odběr provádět očistíme gázovým tamponem s dezinfekčním roztokem a provedeme vpich (sterilní jehlou/kopíčkem). Hloubka vpichu nemá být větší než 2 mm. První kapku krve střeme suchým gázovým tamponkem a necháme vytvořit další kapku, na kterou přiložíme připravený filtrační papírek a necháme prosáknout skrz, aby se krví vyplnil předtištěný kroužek. Pokud se nedělá na prstu dostatečně velká kapka, můžeme prst v okolí vpichu jemně stlačit. Kapku nanášíme jen 1x na jedno místo a pouze z jedné strany. Poté necháme krevní kapku zaschnout na suchém a čistém místě. Krevní papírek se správně vyplněnými identifikačními údaji pak společně se žádankou zašleme do laboratoře.

### Identifikační údaje na krevním papírku, které je nutno vyplnit:

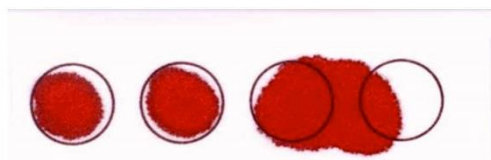
Celé jméno

Rodné číslo

Datum odběru

Pořípadně je možno do poznámky uvést čas odběru, kdy byl papírek nabírán, nebo poznamenat jestli v době odběru neprobíhala např. nějaká nemoc/nachlazení, protože kromě dietní chyby může právě i viróza, nebo nějaká infekce ovlivnit hladinu methioninu (dochází k jejímu zvýšení).

### Ukázka správně nabraného a označeného krevního papírku před zasláním do laboratoře:



Jméno a příjmení: Jan Pokus

Rodné číslo: 123456/7890

Datum odběru: 12.12.2018

Poznámka: Odběr byl proveden 2 hodiny po jídle.

## Receptury

### PLNĚNÉ PAPRIKY

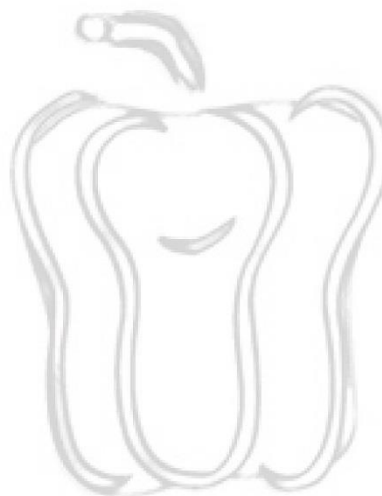
(1 porce = 160 g, receptura na 2 porce)

140 g	zelených paprik (2 ks)
20 g	oleje
30 g	cibule
20 g	Vitaprotamu

#### Náplň:

30 g	rýže
10 g	oleje
50 g	mrkve
10 g	sterilovaného hrášku
	sůl

*Celkem: 71,5 mg methioninu/5,2 g bílkovin*

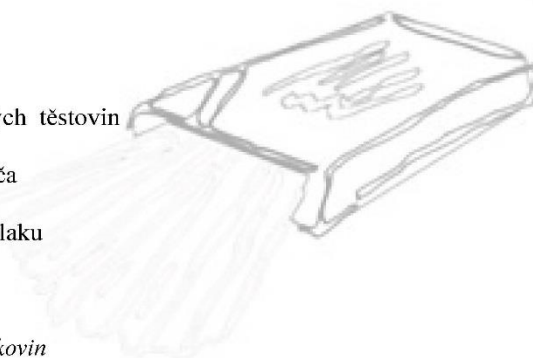


### TĚSTOVINY PO SRBSKU

(1 porce = 300 g)

70 g	nízkobílkovinných těstovin
10 g	oleje
80 g	sterilovaného leča
5 g	Vitaprotamu
10 g	rajčatového protlaku
10 g	kečupu
10 g	másla

*Celkem: 19 mg methioninu/2,2 g bílkovin*

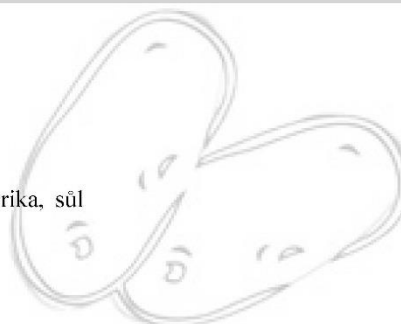


### BRAMBOROVÝ GULÁŠ

(1 porce = 250 g)

20 g	cibule
15 g	oleje
	gulášové koření, sladká paprika, sůl
150 g	brambor
10 g	Vitaprotamu

*Celkem: 53,6 mg methioninu/4,5 g bílkovin*



## Receptury

### PLNĚNÉ PAPRIKY

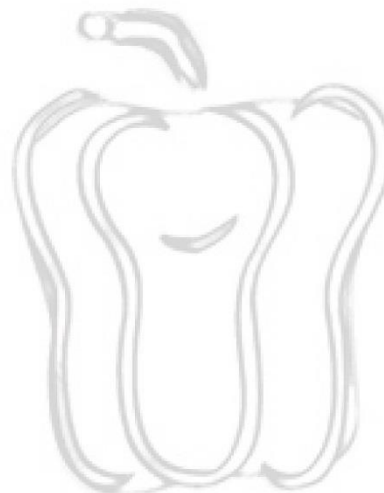
(1 porce = 160 g, receptura na 2 porce)

140 g	zelených paprik (2 ks)
20 g	oleje
30 g	cibule
20 g	Vitaprotamu

#### Náplň:

30 g	rýže
10 g	oleje
50 g	mrkve
10 g	sterilovaného hrášku
	sůl

*Celkem: 71,5 mg methioninu/5,2 g bílkovin*

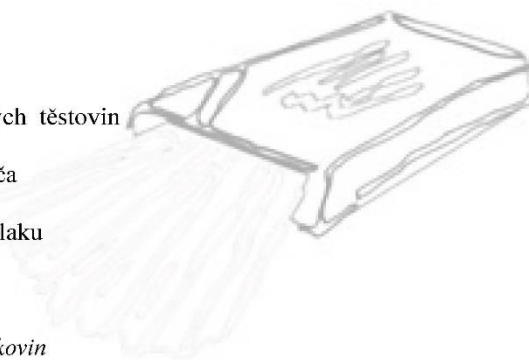


### TĚSTOVINY PO SRBSKU

(1 porce = 300 g)

70 g	nízkobílkovinných těstovin
10 g	oleje
80 g	sterilovaného leča
5 g	Vitaprotamu
10 g	rajčatového protlaku
10 g	kečupu
10 g	másla

*Celkem: 19 mg methioninu/2,2 g bílkovin*

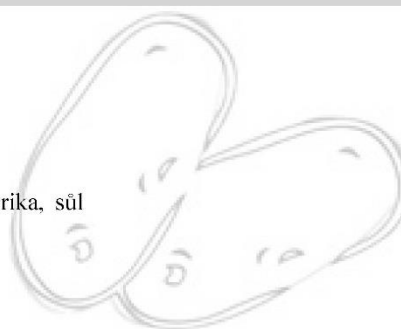


### BRAMBOROVÝ GULÁŠ

(1 porce = 250 g)

20 g	cibule
15 g	oleje
	gulášové koření, sladká paprika, sůl
150 g	brambor
10 g	Vitaprotamu

*Celkem: 53,6 mg methioninu/4,5 g bílkovin*



### KARBANÁTKY Z CUKETY

(1 porce = 150 g)

130 g	cukety
10 g	vaječné náhražky
30–40 g	Vitaprotamu
5 g	česneku
20 g	nízkobílkovinné strouhanky
10 g	petrželové nati
	sůl, majoránka



*Celkem: 48,6 mg methioninu/5 g bílkovin*

### KAPUSTOVÉ KARBANÁTKY PLNĚNÉ ZELENINOU

(1 porce = 150 g)

20–30 g	kapusty (1 větší list)
15 g	oleje

*Náplň:*

10 g	oleje
20 g	cibule
20 g	mrkve
20 g	celeru
20 g	petržele
5 g	česneku
10 g	rýže (v syrovém stavu)
	sůl, pepř



*Celkem: 36,6 mg methioninu/3 g bílkovin*

### CUKETA PO ČÍNSKU

(1 porce = 125 g, receptura na 2 porce)

20 g	oleje
30 g	cibule
200 g	cukety
30 g	kečupu
10 g	česneku
20 g	sójové omáčky
	sůl, 1 lžička mletého zázvoru, špetka pálivé papriky



*Celkem: 80 mg methioninu/10,5 g bílkovin (2 porce)*



**ZAPEČENÉ CUKETY S RAJČATOVOU OMÁČKOU**

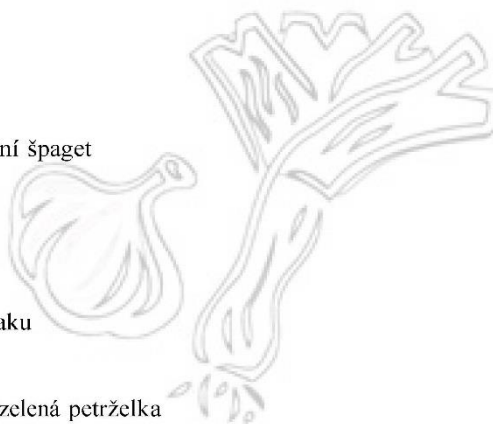
(1 porce = 200 g)

150 g	cukety	} <i>podusit, zalít cukety a zapéct</i>
10 g	oleje na osmažení plátků	
10 g	oleje na vymazání formy	
	sůl	
100 g	rajčat	
5 g	česneku	
	voda, sůl, pepř, bazalka	
10 g	pórku na posypání	

*Celkem: 56,3 mg methioninu/5,9 g bílkovin***ŠPAGETOVÁ SMĚS**

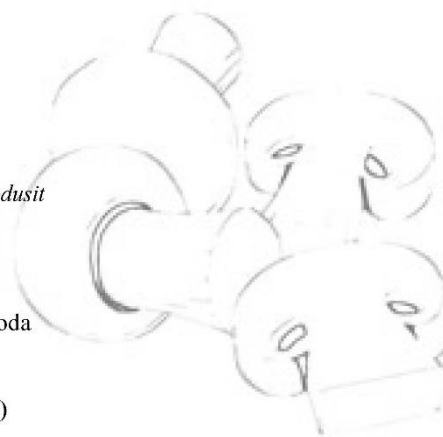
(1 porce = 300 g)

100 g	NB špaget
10 g	oleje na promaštění špaget
10 g	pórku
10 g	oleje
60 g	rajčat
40 g	zelené papriky
3 g	česneku
15 g	rajčatového protlaku
10 g	kečupu
5 g	cukru
	sůl, pepř, vegeta, zelená petrželka

*Celkem: 54,5 mg methioninu/2,6 g bílkovin***HOUBOVÝ BRAMBORÁK**

(1 porce = 260 g)

10 g	oleje	} <i>podusit</i>
20 g	cibule	
30 g	čerstvých hub	
	sůl, kmín, voda	
200 g	brambor (syrových)	
10 g	vaječné náhražky + voda	
5 g	česneku	
	sůl, majoránka	
50 g	maizeny (Vitaprotamu)	
50–80 ml	oleje na smažení	

*Celkem: 113 mg methioninu/7,1 g bílkovin (2 porce)*

### JABLEČNÝ PIŠKOT - váha 650 g

250 g	Vitaprotamu	
100 g	moučkového cukru	
1 bal.	prášku do pečiva	
1 bal.	vanilkového cukru	
150 g	jablek ( <i>nastrouhat</i> )	
50 g	hery ( <i>rozpustit</i> )	
	vlažná voda	
10 g	hery	} <i>na formu</i>
10 g	NB strouhanky	

*Celkem: 13,2 mg methioninu/1,8 g bílkovin*



### MRKVOVÝ PIŠKOT - váha 660 g

250 g	Vitaprotamu	
100 g	moučkového cukru	
2 bal.	vanilkového cukru	
1 bal.	prášku do pečiva	
50 g	hery	
150 g	mrkve ( <i>jemně nastrouhat</i> )	
	vlažná voda	
10 g	hery	} <i>na formu</i>
10 g	NB strouhanky	

*Celkem: 22,2 mg methioninu/3 g bílkovin*

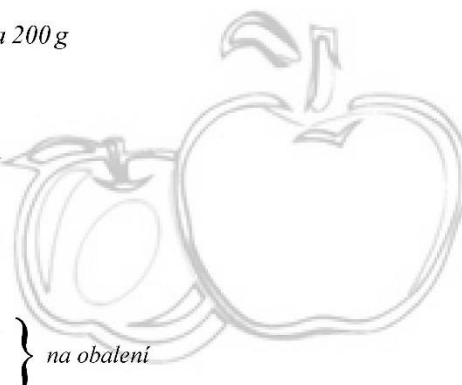


### JABLEČNÉ KROKETY - váha 200 g

200 g	jablek	
80 g	Vitaprotamu	
20 g	moučkového cukru	
	voda	} <i>kvásek</i>
10 g	droždí	
5 g	cukru	
50 ml	vody	
50–80 ml	oleje na smažení	
10–20 g	moučkového cukru	} <i>na obalení</i>
12 bal.	vanilkového cukru	
	skořice	

*Polotuhé těsto nechat vykynout, utvořit placičky a usmažit.*

*Celkem: 27,1 mg methioninu/1,9 g bílkovin*



## 13. Použitá terminologie

**AMINOKYSELINY (AMK)** - organické látky, které, dojde-li k jejich spojení, vytvářejí bílkoviny nezbytně nutné pro život

**AUTOSOMÁLNÍ DĚDIČNOST** – typ dědičnosti, kdy se choroba nepřenáší přes pohlavní chromozomy

**BÍLKOVINA** - je tvořena aminokyselinami a je nutno ji metabolizovat, nebo přeměnit, aby se z ní získala energie; bílkoviny jsou štěpeny trávicími enzymy, organismus tedy může posléze využít různé aminokyseliny

**BIOCHEMICKÉ PROCESY** - chemické procesy probíhající v organismu

**CENTRÁLNÍ NERVOVÝ SYSTÉM** - součástí organismu související s mozkem, nervy apod.

**CYSTATHIONIN** - látka, která vzniká při metabolismu methioninu

**DEFICIT** - chybění, nedostatek

**DĚDIČNÉ** - přenášené z generace rodičů na děti

**ENZYM** - bílkovina, která funguje jako katalyzátor určitého chemického procesu, aniž v průběhu tohoto procesu dochází k její změně; enzymy jsou relativně specifické (což znamená, že každý enzym má pravděpodobně pouze jedno místo působení), proto jich existuje velký počet; enzymy se účastní celé řady různých reakcí v organismu

**ESENCIÁLNÍ** - podstatné, např. esenciální AMK, jsou takové, které si člověk není schopen sám vytvořit a musí je přijímat z potravy

**GENY** - nesou informaci nebo kód, který buňkám těla říká, že se mají chovat nějakým konkrétním způsobem, např. zajišťují produkci různých hormonů, tvorbu enzymu cystathionin- $\beta$ -syntázy, vývoj modrých očí místo hnědých apod.

**GLAUKOM** - zvýšený nitrooční tlak

**HOMOCYSTEIN** - aminokyselina obsahující síru

**HOMOCYSTIN** - 2 spojené molekuly neboli jednotky homocysteinu

**KOFAKTOR** - látka, která svým spojením nebo spolupůsobením s jinou látkou zesiluje její účinek

**LIMITOVANÝ** - omezený

**METABOLISMUS** - jde o výraz, kterým se popisují chemické pochody, jež se v těle nepřetržitě odehrávají a jejichž účelem je tvorba energie, kterou organismus potřebuje k tomu, aby mohl fungovat

**METHIONIN** - aminokyselina

**OSTEOPORÓZA** - tzv. řidnutí - odvápnění kostí



**PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA** - rozpoznávání chorob plodu ještě před narozením

**PROGNÓZA** - předpověď průběhu a zakončení nemoci

**RECESIVNÍ GEN** - gen, v jehož případě sou nutné dvě nefunkční kopie (jedna od každého rodiče) k tomu, aby se projevil příslušný zdravotní stav či porucha vyvolaná daným genem

**REZISTENTNÍ** - odolný

**SCREENING** - postupy a metody umožňující získat rychle a jednoduše základní informace o zdravotním stavu

**SENZITIVNÍ** - citlivý

**SKOLIÓZA** - vybočení páteře do strany

**SUPLEMENTACE** - doplnění

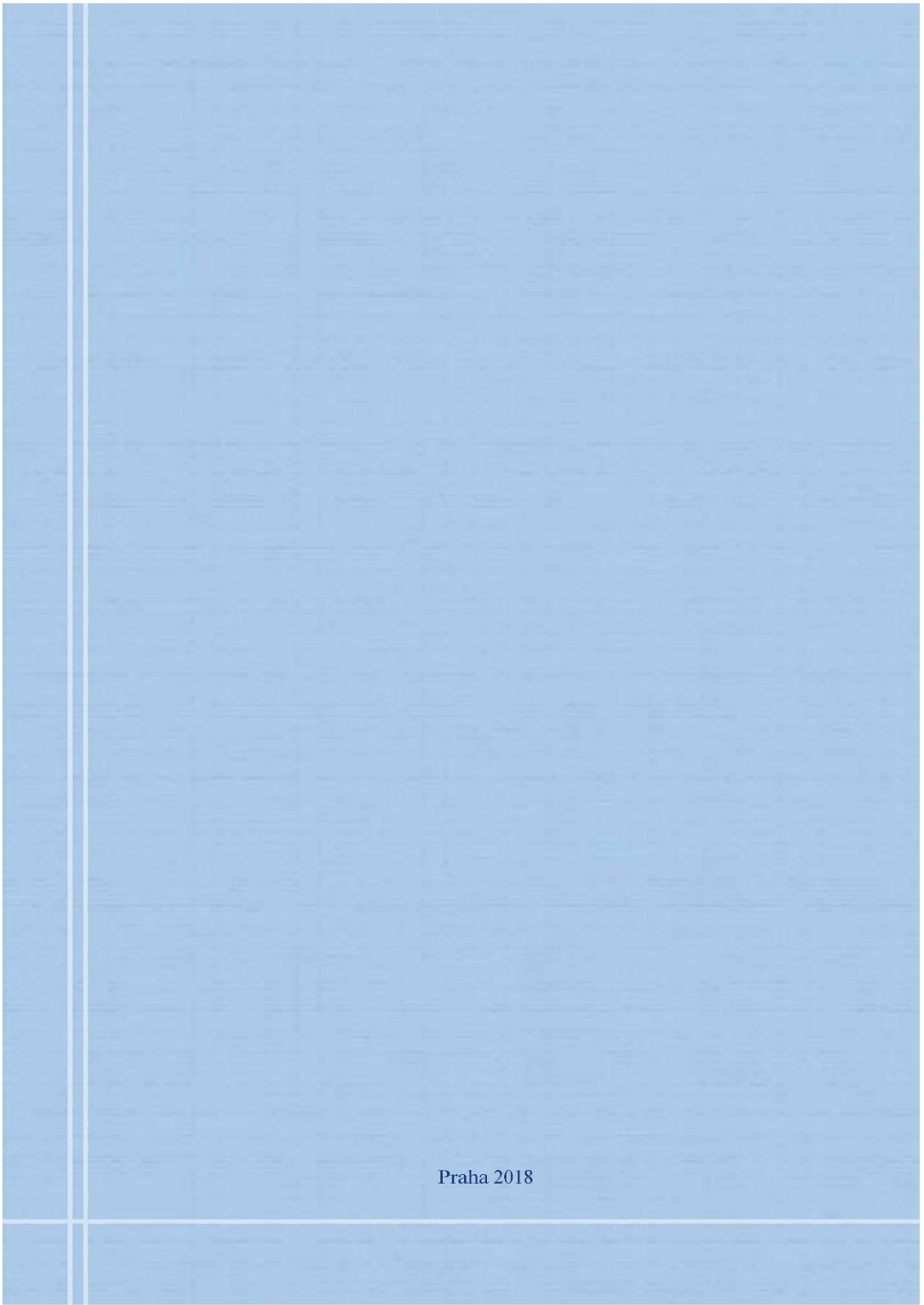
**SYMPTOMY** - příznaky

**TERAPEUTICKÝ** - léčebný

**TRANSULFURACE** - přenos sirné skupiny z homocysteinu na cystein

## **Použitá literatura:**

HOMOCYSTINURIA, An information booklet for patients and families  
Fiona White, Chief Dietitian  
Lorraine Burnett, Clinical Nurse Specialist  
Annette Adams, Community Liaison Pharmacist  
Willink Biochemical Genetics Unit  
Manchester Children's Hospitals NHS Trust



Praha 2018

**Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta**

**Kateřinská 32, Praha 2**

**Prohlášení zájemce o nahlédnutí do závěrečné práce absolventa studijního programu**

**uskutečňovaného na 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy.**

Jsem si vědom/a, že závěrečná práce je autorským dílem a že informace získané nahlédnutím do zpřístupněné závěrečné práce nemohou být použity k výdělečným účelům, ani nemohou být vydávány za studijní, vědeckou nebo jinou tvůrčí činnost jiné osoby než autora.

Byl/a jsem seznámen/a se skutečností, že si mohu pořizovat výpisy, opisy nebo kopie závěrečné práce, jsem však povinen/a s nimi nakládat jako s autorským dílem a zachovávat pravidla uvedená v předchozím odstavci.

<b>Příjmení, jméno (hůlkovým písmem)</b>	<b>číslo dokladu totožnosti vypůjčitele (např. OP, cestovní pas)</b>	<b>Signatura závěrečné práce</b>	<b>Datum</b>	<b>Podpis</b>